Sơ Đồ Tư Duy

Dành Cho Sinh Viên Y Khoa

Tác giả: Olivia Smith
Biên dịch: Nhóm chia sẻ Ca lâm sàng

CRC Press
Taylor & Francis Group

Sơ Đồ Tư Duy

Dành Cho Sinh Viên Y Khoa

Olivia Smith

Trường Y Khoa Hull York, Vương Quốc Anh

CRC Press
Taylor & Francis Group
Boca Raton London New York

CRC Press is an imprint of the
Taylor & Francis Group, an **informa** business

Mục Lục

Trưởng nhóm: Admin Page **Chia sẻ Ca lâm sàng**
Facebook: https://www.facebook.com/calamsanghay

Tham gia biên dịch:

1. Bùi Thế Thắng	Học Viện Quân Y
2. Vũ Phương Tiến	Đại Học Y Dược Hải Phòng
3. Huỳnh Anh Tuấn	Đại Học Y Dược Huế
4. Nguyễn Văn Thạch	Đại Học Y Phạm Ngọc Thạch
5. Phạm Thanh Mai	Đại Học Võ Trường Toản
6. Trịnh Thị Hồng Nhung	Đại Học Y Hà Nội
7. Phạm Thị Hải Yến	Đại Học Y Hải Phòng
8. Đào Thị Mai Ngọc	Đại học Y Hà Nội
9. Nguyễn Thanh Sơn	HV Y Dược Học Cổ Truyền
10. Vương Thị Hường	Đại học Y Hà Nội
11. Nguyễn Phúc Tân	Đại học Y Dược TPHCM
12. Phan Duy Cảnh	Đại Học Y Hà Nội
13. Lâm Minh Khoa	Đại học Y Dược Cần Thơ
14. Đặng Quang Sang	Đại Học Y Dược Huế
15. Nguyễn Kim Thùy	Đại Học Y Dược TPHCM
16. Phạm Ngọc Trâm	Đại Học Y Dược TPHCM

Lời nói đầu của nhóm dịch

Cuốn sách ''**Sơ đồ tư duy dành cho sinh viên Y khoa**'' được biên dịch từ cuốn Mindmaps for Medical Students. Nội dung cuốn sách gồm 14 chương:

Chương 1 Hệ Tim Mạch
Chương 2 Hệ Hô Hấp
Chương 3 Hệ Tiêu Hóa
Chương 4 Hệ Tiết Niệu
Chương 5 Hệ Nội Tiết
Chương 6 Huyết Học
Chương 7 Bệnh Truyền Nhiễm
Chương 8 Hệ Miễn Dịch
Chương 9 Thần Kinh
Chương 10 Hệ Cơ Xương Khớp
Chương 11 Hệ Sinh Dục
Chương 12 Phôi Thai Học
Chương 13 Rối Loạn Di Truyền
Chương 14 Các Vấn Đề Khác.

Mỗi chương gồm các chủ đề thông dụng mà sinh viên Y thường đối mặt, được trình bày theo cách rõ ràng, ngắn gọn, theo dạng sơ đồ tư duy. Mỗi chủ đề bao gồm: Định nghĩa bệnh, nguyên nhân, lâm sàng, xét nghiệm, điều trị và biến chứng.

Cuốn sách được hoàn thành là nhờ sự cố gắng rất lớn của nhóm dịch ''Chia sẻ ca lâm sàng'' với trưởng nhóm là Admin Fanpage : **Chia Sẻ Ca Lâm Sàng.**

Cuối cùng, Dù đã rất cố gắng nhưng quá trình dịch và soạn không thể tránh khỏi những sai sót. Mọi ý kiến đóng góp xin gửi về:
Facebook: <https://www.facebook.com/calamsanghay/>
Email: chiasecalamsang@gmail.com

Xin trân trọng cảm ơn!
Ngày 15/04/2016

Ý tưởng viết cuốn sách này bắt đầu khi tôi còn là sinh viên Y năm 2. Khi đó, tôi nhận thấy rằng có một lượng lớn kiến thức sinh viên Y khoa cần nhớ.

Tôi dự định viết một cuốn sách trình bày các kiến thức liên quan tới nhau theo một cách đơn giản để tóm tắt, nhấn mạnh những kiến thức tôi đã học được từ sách vở, bài giảng, và trên lâm sàng, đặc biệt là trong các kì thi. Sau đó, tôi đã có cơ hội biến điều này thành sự thật.

Cuốn sách này gồm những chủ đề thông dụng mà sinh viên Y thường đối mặt, được trình bày theo cách rõ ràng, ngắn gọn. Mỗi chủ đề bao gồm: Định nghĩa bệnh, nguyên nhân, lâm sàng, xét nghiệm, điều trị và biến chứng.

Cuối cùng, tôi hi vọng bạn đọc sẽ thích cuốn sách này và tôi hi vọng những điều tốt đẹp nhất sẽ đến với sự nghiệp học, y khoa của bạn.

Olivia Smith.

Sinh viên Y khoa năm 4.

Trường Y khoa Hull York, Vương quốc Anh.

Suy tim là gì?

Định nghĩa: là tình trạng cơ tim không có khả năng bơm đủ lượng máu (cung lượng tim) để đáp ứng nhu cầu sinh lý của cơ thể. Nó có thể được phân loại theo nhiều cách:

- Suy thất trái (LVF): triệu chứng của LVF: khó thở kịch phát về đêm, khò khè, ho về đêm có đàm màu hồng do phù phổi.
- Suy thất phải (RVF): triệu chứng của RVF, nguyên nhân thường do LVF hoặc bệnh phổi, phù ngoại biên và cổ trướng.
- Suy tim cung lượng cao và cung lượng thấp. Điều này là do hậu gánh quá nhiều, tiền tải quá mức và chức năng bơm của tim suy.

Sinh lý bệnh

Xem trang 4.

Nguyên nhân

Bất cứ nguyên nhân nào gây phá hủy cơ tim đều dẫn đến suy tim.

Ví dụ bao gồm:

- Bệnh động mạch vành.
- Tăng huyết áp.
- Rung nhĩ.
- Bệnh van tim.
- Các bệnh cơ tim.
- Viêm nội tâm mạc nhiễm trùng.
- Thiếu máu.
- Rối loạn nội tiết.
- Bệnh tim phổi: đây là do suy chức năng tâm thất phải gây ra bởi bệnh phổi.

Phân loại

Tiêu chuẩn của Framingham cho suy tim sung huyết: 2 tiêu chuẩn chính hoặc 1 tiêu chuẩn chính và 2 tiêu chuẩn phụ:

- Tiêu chuẩn chính: **PAINS**
    - Khó thở kịch phát về đêm (**P**).
    - Phù phổi cấp (**A**).
    - Tăng kích thước tim, tăng áp lực tĩnh mạch trung tâm (**I**).
    - Tĩnh mạch cổ nổi (**N**).
    - S3 gallop (**S**).
- Tiêu chuẩn phụ: **PAIN**
    - Tràn dịch màng phổi (P).
    - Phù cổ chân (hai bên) (A).
    - Nhịp tim tăng 120 lần/phút. (I)
    - Ho về đêm (N).

Phân loại suy tim của Hội Tim Mạch New York

I: Không giới hạn hoạt động thể lực.

II: Giới hạn nhẹ hoạt động thể lực.

III: Giới hạn hoạt động thể lực nhiều.

IV: Không có khả năng hoạt động thể lực

MAP 1.1 **Suy tim**

Điều trị

Bảo tồn: khuyên ngừng hút thuốc lá, giảm cân, tăng cường chế độ ăn uống lành mạnh và tập thể dục .

- Thuốc:
  - Nhóm ức chế men chuyển (**A**CEI)
  - **B**eta-blockers: Hiện nay chỉ có 2 loại được cho phép sư dụng ở Anh (UK) là bisoprolol và carvedilol.
  - **C**andesartan: Là thuốc chẹn thụ thể Angiotensin (nếu không dung nạp với thuốc ức chế men chuyển).
  - **D**igoxin: một glycoside tim.
  - **Lợi tiểu**, ví dụ: furosemide.
  - **S**pironolactone: chất đối kháng với thụ thể aldosterone.
- Phẫu thuật: ghép tim.

Các biến chứng

- Suy thận.
- Rối loạn chức năng van tim.
- Đột quy.

Cận lâm sàng

- Máu :
  - FBC, U&Es, LFTs, TFTs, lipid profile.
  - BNP (brain natriuretic peptide).
    Nó gợi ý cho thấy có bao nhiêu tế bào bị kéo căng. BNP được xem là bảo vệ tim mạch, nó gây cho kênh Na^+ ion và H_2O thải ra ngoài khi giãn mạch. Khi nồng độ >400 pg/mL (>116 pmol/L)
    được gợi ý là có suy tim.
- CXR- Xquang ngực: **ABCDE**
  - Phù nề phế nang (**A**lveolar oedema).
  - Đường Kerley **B**.
  - Tim lớn (**C**ardiomegaly).
  - Giãn mạch thùy trên **(D**ilated upper lobe vessels.
  - Tràn dịch màng phổi (pleural **E**ffusion).
- Siêu âm tim: mục đích là để xác định nguyên nhân và đánh giá chức năng tim.
- Điện tâm đồ.

Nguyên nhân của suy tim trái
- Bệnh động mạch vành.
- Tăng huyết áp.
- Bệnh van động mạch chủ.
- Bệnh van hai lá .
- Bệnh cơ tim.

Tổn thương thiếu máu
- Giảm hiệu suất cơ tim.

Nguyên nhân của suy tim phải
- Suy tim trái.
- Bệnh van ba lá.
- Bệnh van động mạch phổi.
- Bệnh mạch máu phổi.

MAP 1.2 **Sinh lý bệnh học của suy tim sung huyết (CHF)**

- Tăng công cơ tim.
- ↓ Cung lượng tim.
- ↓ Co bóp.

Kích hoạt cơ chế bù trừ

- Kích hoạt hệ renin angiotensin aldosterone (RAAS) gây giữ Na^+ ion và H_2O, và co mạch ngoại vi. Điều này làm tăng tiền tải.
- Sự hoạt hoá của hệ thần kinh giao cảm làm tăng nhịp tim và gây ra co thắt mạch ngoại vi. Điều này làm tăng hậu tải.
- ↑ Kích thước tế bào cơ tim.

Sự kích hoạt lâu dài của cơ chế bù trừ này làm suy tim tệ hơn và dẫn đến phá hủy cơ tim.

Ghi nhớ rằng:

- Nguyên nhân của sự giãn nở tim là sự gia tăng thể tích cuối tâm trương.
- Áp lực tĩnh mạch cổ tăng cao (JVP) liên quan đến suy tim phải và quá tải dịch .
- Gan to gây ra bởi sự ứ trệ lưu thông tuần hoàn cửa ở gan.

MAP 1.3 Nhồi Máu Cơ Tim (MI)

Nhồi máu cơ tim (MI) là gì?

Cũng được biết đến như một cơn đau tim. Nó xảy khi có hoại tử cơ tim sau khi vỡ mảng xơ vữa động mạch, và nó có thể gây tắc một hay nhiều động mạch vành. MI là một phần của hội chứng mạch vành cấp tính. Các hội chứng mạch vành cấp tính bao gồm:

- MI có ST chênh lên (STEMI).
- MI không có ST chênh lên (NSTEMI).
- Đau thắt ngực không ổn định.

Nguyên nhân

- Xơ vữa động mạch.

Triệu chứng

- Buồn nôn, vã mồ hôi, đánh trống ngực.
- Cơn đau thắt ngực kéo dài hơn 20 phút.
- Lưu ý: Có thể không có trong bệnh tiểu đường.

Dấu hiệu

Ghi nhớ **RIP**:

- Tăng áp lực tĩnh mạch cảnh **(R)** (JVP).
- Mạch nhanh (**I**), thay đổi huyết áp.
- Xanh xao, lo lắng (**P**)

Sinh lý bệnh học

Xem trang 9 cho sinh lý bệnh của xơ vữa động mạch

Các loại nhồi máu

- Xuyên thành:
  - Ảnh hưởng đến toàn bộ thành cơ tim
  - ST chênh lên và Q hoại tử
- Vùng dưới nội tâm mạc:
  - Hoại tử <50% thành cơ tim.
  - ST chênh xuống.

Cận lâm sàng

- ECG: có thể thấy:
  - ST chênh lên, ST chênh xuống, sóng T đảo ngược.
  - Block nhánh trái (LBBB).
  - Sóng Q hoại tử.
- Xquang ngực (CXR):cho thấy:
  - Tim lớn.
  - Phù phổi.
  - Trung thất mở rộng.
- Máu: tìm dấu sinh học tim:
  - Troponin I.
  - Troponin T.
- Chụp mạch máu để thực hiện can thiệp mạch vành qua da (percutaneous coronary intervention (PCI).

Điều trị

- Bảo tồn: điều chỉnh lối sống như là ngưng hút thuốc lá và tăng tập thể dục.
- Thuốc – **MONA B** cho điều trị cấp cứu:
  - **M**orphine.
  - **O**xygen (nếu thiếu oxy).
  - **N**itrates (glyceryl trinitrate [GTN]).
  - **A**nticoagulants: thuốc chống đông, ví dụ aspirin và thuốc chống nôn.
  - **B**eta-blockers nếu không có chống chỉ định.

Tất cả các bệnh nhân nên được chỉ định: aspirin, thuốc ức chế men chuyển (ACEI), nhóm beta-blocker (nếu không có chống chỉ định; chẹn kênh canxi là một lựa chọn thay thế tốt) và một thuốc nhóm statin.

- Phẫu thuật: tái tưới máu với PCI khi STEMI. PCI cũng được sử dụng trong NSTEMI nhưng nếu bệnh nhân có NSTEMI mà không PCI cấp cứu, fondaparinux (một chất ức chế yếu tố Xa) hoặc tiêm dưới da heparin trọng lượng phân tử thấp (LMWH).

Biến chứng

Ghi nhớ với: **C PEAR DROP**:

- Sốc tim (**C**ardiogenic shock), loạn nhịp tim (**C**ardiac arrhythmia).

Lưu ý: Rung nhĩ (AF) làm bệnh nhân tăng nguy cơ đột quỵ. AF được định nghĩa là nhịp không đều một cách không đều và ECG mất đi sóng P, khoảng RR không đều, một khoảng nhấp nhô, phức hợp QRS hẹp. Bắt đầu điều trị thuốc chống đông máu.

- **P**ericarditis: viêm màng ngoài tim.
- **E**mboli: thuyên tắc.
- **A**neurysm formation: hình thành chứng phình động mạch.
- **R**upture of ventricle : vỡ tâm thất.

- Hội chứng **D**ressler: một viêm màng ngoài tim tự miễn tiến triển từ 2–10 tuần sau MI. Đây là một tam chứng với: 1) sốt; 2) đau kiểu màng phổi; 3)tràn dịch màng ngoài tim.
- **R**upture of free wall: thủng thành tự do thất
- **P**apillary muscle rupture: đứt cơ nhú.

Cơn đau thắt ngực là gì?
Cơn đau thắt ngực có thể được định nghĩa là sự khó chịu dưới xương ức đượ thúc đẩy như vận động nhưng có thể giảm khi nghỉ ngơi hoặc dùng thuốc Glycerin trinitrate (GTN).

Nguyên nhân
- Xơ vữa động mạch.
- Hiếm: thiếu máu và chứng loạn nhịp tim

Yếu tố thúc đẩy
- Thể dục.
- Thời tiết lạnh.
- Bữa ăn nhiều.

Các loại đau thắt ngực
- Đau thắt ngực ổn định: xảy ra khi vận động và giảm khi nghỉ ngơi.
  ST DEPRESSION:
  ST chênh xuống
- Đau thắt ngực không ổn định: đau khi nghỉ ngơi, các triệu chứng nặng hơn.
  ST DEPRESSION
- Đau ngực kh nằm: xuất hiện khi nằm
  ST DEPRESSION
- Cơn đau ngực Prinzmetal : do co thắt động mạch vành.
  ST ELEVATION
  : ST chênh lên

Cận lâm sàng: ECG
- **E**CG cho dấu hiệu của ST chênh xuống hoặc ST chênh lên. ECG gắng sức không còn được khuyến cáo trong guidelines của NICE.
- **C**T scan, **C**oronary **C**alcium Score : điểm vôi hoá canxi trên mạch vành (điều này được đo trên CT) và chụp động mạch vành.
- **G**o for thallium scan: cho đi Scan thallium (siêu âm Tali)

MAP 1.4 Đau thắt ngực

Sinh lý bệnh Xơ vữa mạch vành

Xơ vữa động mạch là một quá trình tiến triển chậm và là nguyên nhân cơ bản của bệnh tim thiếu máu cục bộ khi nó xảy ra trong động mạch vành.

Có 3 giai đoạn hình thành mảng xơ vữa:

1 Hình thành vệt béo (fatty streak)

Lipid là chất lắng đọng trong lớp nội mạc mạch của động mạch. Điều này cùng với thương tổn mạch, gây ra viêm, tăng tinh thấm và gây thu hút bạch cầu. Đại thực bào thực bào lipid và trở thành tế bào bọt. Kết quả tạo thành dải béo.

2 Hình thành mảng lipid sợi (Fibrolipid)

Lipid trong lớp nội mạc kích thích sự hình thành các mô sợi colagen. Điều này làm mỏng hơn nữa lớp giữa của thành mạch máu.

3 Hình thành mảng xơ vữa

Điều này xảy ra khi các mảng bám trở nên to lớn và dễ bị vỡ. Các mảng bám có thể được vôi hóa do kết tụ canxi vào lipid. Khi vỡ, kích thích đông máu và tạo thành huyết khối. Nếu động mạch vành bị tắc một phần kết quả là thiếu máu cục bộ cơ tim và gây ra cơn đau thắt ngực. Nếu động mạch vành bị tắc hoàn toàn hậu quả là gây ra hoại tử cơ tim và nhồi máu cơ tim (MI).

Biến chứng

- Nhồi máu cơ tim (MI).
- Đột quy.

Điều trị

- Bảo tồn: điều chỉnh các yếu tố nguy cơ, ví dụ: kiểm soát cholesterol, kiểm soát đái tháo đường, ngưng hút thuốc lá, giảm cân, tăng cường tập thể dục và kiểm soát huyết áp.
- Thuốc:
  - Nitrates: glyceryl trinitrate (GTN) dạng xị. Tác dụng phụ: đau đầu và hạ huyết áp.
  - **A - A**spirin
  - **B** – **B**eta-blockers nhưng chống chỉ định trong bệnh hen và bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính (COPD).
  - **Chất đối kháng C** – **C**a^{2+} đặc biết nếu nhóm beta-blockers có chống chỉ định.
  - Hoạt hóa kênh K^+, ví dụ: nicorandil.
- Phẫu thậu: tạo hình mạch vành qua da (PTCA) hoặc mổ bắt cầu động mạch vành (CABG).

Viêm nội tâm mạc nhiễm trùng là gì?

Đây là một bệnh nhiễm trùng của màng trong tim thường liên quan đến các van tim, với 'sùi' của các tác nhân lây nhiễm.

Van hai lá bị ảnh hưởng nhiều hơn nhưng thường van ba lá liên quan đến người sử dụng thuốc đường tĩnh mạch

Các yếu tố nguy cơ

- Lạm dụng thuốc đường tĩnh mạch (IV).
- Tổn thương tim.
- Bệnh tim hậu thấp.
- Điều trị nha khoa: yêu cầu kháng sinh dự phòng.

Sinh Lý bệnh

Viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn là một bệnh ít gặp thường ảnh hưởng đến bệnh nhân đã có một bất thường van. Lý do tại sao van tim được nhắm mục tiêu là vì van tim được cấp máu hạn chế và hậu quả là các bạch cầu trong máu không thể tiếp cận được van tim. Du khuẩn huyết tập trung tại van gây ra các sùi

Phân loại viêm nội tâm mạc NK

Tiêu chuẩn Duke: 2 tiêu chuẩn chính hoặc 1 tiêu chuẩn chính và 3 tiêu chuẩn phụ hoặc 5 tiêu chuẩn phụ.

- Tiêu chuẩn chính:
  - Cấy máu dương tính 2 lần riêng biệt
  - Bằng chứng tổn thương nội tâm mạc.
- Tiêu chuẩn phụ: FIVE
  - **F**ever : Sốt >38°C.
  - **IV** sử dụng thuốc đường tĩnh mạch hoặc có bệnh tim trước đó, và
  - **I**mmunological phenomena: hiện tượng miễn dịch, ví dụ : nốt Osler hoặc điểm Roth.
  - **V**ascular phenomena: hiện tượng mạch máu. Ví dụ: phình nấm hoặc tổn thương Janeway.
  - **E**chocardiograph findings: phát hiện trên siêu âm tim.

MAP 1.5
Viêm nội tâm mạc NT

Các tác nhân gây bệnh

- *Streptococcus viridans.*
- *Staphylococcus aureus.*
- *Staphylococcus epidermidis.*
- Bạch hầu.
- Microaerophilic streptococci.
  - HACEK group: *Haemophilus, Actinobacillus, Cardiobacterium, Eikenella* and *Kingella.*

Cận lâm sàng

- Cấy máu: lấy 3 mẫu từ ba nơi ngoại vi khác nhau
- Máu: bệnh thiếu máu.
- Phân tích nước tiểu, đái ra máu vi thể.
- CXR: Xquang ngực
- Phát hiện sùi khi siêu âm dịch ở thực quản, dịch thành ngực.

Điều trị

Dựa vào tác nhân gây bệnh. Kiểm tra phác đồ sử dụng kháng sinh tại bệnh viện

Bảo tồn: duy trì răng miệng tốt.

- Thuốc: theo kinh nghiệm là **benzylpenicillin** và **gentamicin**.
    - Streptococci: **benzylpenicillin** và **amoxicillin**.
    - Staphylococci: **flucloxacillin** và **gentamicin**.
    - *Aspergillus*: **miconazole**.
- Phẫu thuật: sửa chữa van hoặc van thay thế

Các biến chứng

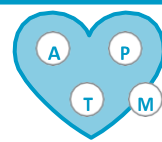
- Suy tim.
- Loạn nhịp tim.
- Hình thành áp-xe trong cơ tim.
- Hình thành thuyên tắc: có thể gây nên đột quỵ, mất thị lực hoặc lây nhiễm sang các vùng khác của cơ thể.

Các dấu hiệu và triệu chứng

Ghi nhớ đó là **FROM JANE:**

- **F**ever: sốt
- **R**oth's spots : đốm Roth (nhìn thấy khi soi đáy mắt)
- Nốt **O**sler's nodes (các nốt đau, nhìn thấy trên ngón tay, ngón chân).
- Âm thổi mới xuất hiện.
- Tổn thương **J**aneway (nốt sần không đau đớn thấy rằng trên lòng bàn tay và gan bàn chân).
- **A**naemia: Thiếu máu
- **N**ails: xuất huyết dưới móng.
- **E**mboli: thuyên tắc.

FIGURE 1.1 Các van tim



Ghi nhớ các van tim như:

All **P**rostitutes **T**ake **M**oney

(APTM) (**A**ortic:động mạch chủ, **P**ulmonary: Phổi, **T**ricuspid 3 lá, **M**itral: 2 lá.

TABLE 1.1 **Bệnh Van Động Mạch Chủ**

Tổn thương	Nguyên nhân	Triệu chứng	Dấu hiệu	Tiếng thổi	Cận lâm sàng	Điều trị	Biến chứng
Hẹp van động mạch chủ	Xơ vữa động mạch giống vôi hóa. Bệnh van bẩm sinh (van động mạch chủ 2 lá) Bệnh thấp tim	Ngất Khó thở Đau thắt ngực	Huyết áp kẹp Mạch nhỏ nảy chậm..	Tiếng thổi tâm thu dạng tăng - giảm lan ra tận động mạch cảnh.	ECG: phì đại thất trái, block AV (nhĩ thất) CXR: động mạch chủ dãn ra do hẹp van; có thể thấy van vôi hóa trên mặt bên ECHO:khẳng định chẩn đoán; cho phép đánh giá mức động nghiêm trọng và diện tích của van	Bảo tồn: kiểm soát các yếu tố nguy cơ tim mạch, ví dụ: cai thuốc lá Thuốc: kiểm soát các yếu tố nguy cơ tim mạch, ví dụ: điều chỉnh huyết áp. Phẫu thuật: thay van trong điều trị được chọn lựa.	Đột tử' Loạn nhịp Suy tim Viêm nội tâm mạc nhiễm trùng
Hở van động mạch chủ	**Cấp tính** Vỡ lá van Rối loạn mô liên kết,	Khó thở, Suy tim, Đau thắt ngực	Dấu giật dây chuông. Huyết áp hiệu số lớn (>60)	Âm thổi đầu tâm trương dạng giảm dần	ECG: phì đại thất trái.	Bảo tồn: kiểm soát các yếu tố nguy cơ tim mạch, ví dụ : cai thuốc lá.	Suy tim Loạn nhịp Viêm nội tâm mạch nhiễm trùng

	Ví dụ: Hội chứng Marfan, bóc tách động mạch chủ, nhiễm trùng gây thủng. **Mạn tính** Viêm khớp dạng thấp, Viêm đốt sống dính khớp. Giang mai		Dấu Traube: một “khẩu súng lục bắn”(pistol shot) nghe qua động mạch đùi. Dấu De Musset: đầu gật theo nhịp tim. Dấu Quincke: cảm thấy mạch trong móng tay. Dấu hiệu của bệnh hệ thống.		CXR: có thể thấy tim to, phù phổi trê bệnh nhân suy tim. ECHO: xác định chẩn đoán; cho phép đánh giá mức độ nghiêm trọng, đánh giá động mạch chủ.	Thuốc : kiểm soát suy tim theo hướng dẫn của NICE Phẫu thuật thay thế van trong điều trị được chọn lựa	

TABLE 1.2 **Bệnh van hai lá**

Tổn thương	Nguyên nhân	Triệu chứng	Dấu hiệu	Murmur	Cận lâm sàng	Điều trị	Biến chứng
Hẹp van hai lá	Bệnh thấp tim Vôi hóa van Viêm khớp dạng thấp Viêm dính khớp cột sống Bệnh Lupus ban đỏ hệ thống (SLE) Ung thư hạch ác tính	Khó thở Đánh trống ngực trong rung tâm nhĩ (AF) Suy tim Khái huyết (ho ra máu)	Ban đỏ ở mặt (gò má đỏ). Mỏm tim đập Giọng khàn (hội chứng Ortner) Mạch không đều, bất thường trong rung nhĩ (AF)	Âm thổi giữa tâm trương kèm tiếng clack mở van	ECG: rung nhĩ, sóng P 2 đỉnh CXR : phù phổi và phì đại tâm thất trái có thể thấy ECHO: khẳng định chẩn đoán; cho phép đánh giá mức độ nghiêm trọng và diện tích của van.	Bảo tồn: kiểm soát các yếu tố nguy cơ tim mạch, ví dụ: cai thuốc lá. Thuốc: kiểm soát suy tim và AF theo hướng dẫn của NICE Phẫ thuật: điều trị được lựa chọn là thay thế van	AF: Rung nhĩ Suy tim Viêm nội tâm mạc nhiễm trùng
Hở van hai lá	Bệnh thấp tim Vỡ cơ nhú Viêm nội tâm mạch nhiễm trùng Sa van	Khó thở Đánh trống ngực trong AF Suy tim Triệu chứng của viêm nội tâm mạc nhiễm trùng.	Mạch không đều, bất thường trong AF Mỏm tim lạc chỗ	Tiếng thổi toàn tâm thu lan tới nách	ECG: rung nhĩ, sóng P hai đỉnh CXR: có thể thấy tim to, phù phổi trên bệnh nhân suy tim.	Bảo tồn: kiểm soát các yếu tố nguy cơ tim mạch, ví dụ: cai thuốc lá.	AF: Rung nhĩ Suy tim Nhiễm trùng nội tâm mạc Tăng áp động mạch phổi

					ECHO (Siêu âm): khẳng định chẩn đoán, cho phép đánh giá mức độ nghiêm trọng.	Thuốc: quản lý suy tim và rung nhĩ (AF) theo hướng dẫn của NICE. Phẫu thuật: sửa chữa van được ưa thích hơn, sự thay thế có thể cản trở chức năng của cơ nhú.	

Tăng huyết áp là gì?

Được gọi là tăng huyết áp khis >140/90 mmHg.

Sinh lý bệnh

Có rất nhiều điều không chắc chắn về nguyên nhân của tăng huyết áp nhưng nó có khả năng là do đa yếu tố. Khoảng gần 95% các trường hợp không biết nguyên nhân, và trong những trường hợp này, bệnhnhân được cho là có "tăng huyết áp vô căn'.

Hiếm hơn nữa, bệnh nhân sẽ có tăng huyết áp thứ phát. Điều này cần được xem xét ở những bệnh nhân trẻ với khởi phát cấp tính của bệnh cao huyết áp, bất kỳ bệnh sử nào gợi ý của một nguyên nhân thận hoặc nội tiết và khi bệnh nhân không đáp ứng với điều trị nội khoa. Ví dụ: như bệnh renovascular, hội chứng Conn, bệnh Cushing và u tế bào ưa Crom.

Huyết áp được kiểm soát bởi một số cơ chế, ví dụ các hệ thống thần kinh tự động các mao mạch cơ chế chuyển dịch chất lỏng, hệ thống renin angiotensin aldosterone và adrenaline. Một vấn đề với một trong các cơ chế này có thể dẫn đến huyết áp cao.

Các yếu tố về lối sống như hút thuốc, uống rượu, béo phì và căng thẳng cũng đóng một vai trò trong việc tăng huyết áp..

Cận lâm sàng

- Đo huyết áp phòng khám (với đo huyết áp lưu động để xác định). Các giai đoạn của tăng huyết áp được liệt kê theo bảng dưới đây:

Huyết áp (mmHg)	Tâm thu	Tâm trương
Bình thường	<120	<80
Tiên tăng huyết áp	120–139	80–89
Giai đoạn 1	140–159	90–99
Giai đoạn 2	160–179	100–109
Tăng huyết áp giai đoạn nặng	≥180	≥110

- Máu: công thức máu, LFTs: test chức năng gan, U&Es : ure và chất điện giải, creatinine, ure huyết, cGFR,(độ lọc cầu thận) bộ mỡ (lipids)và đường huyết.
- ECG: phì đại thất trái.
- Que nhúng nước tiểu: tiểu ra máu và protein niệu.

MAP 1.6 **Tăng huyết áp**

Nguyên nhân

- Vô căn: 'tăng huyết áp vô căn".
- Nguyên nhân thứ phát: bệnh thận và bệnh nội tiết.
- Yếu tố về lối sống: tăng stress, hút thuốc, và béo phì.

Biến chứng

- Nhồi máu cơ tim (MI).
- Suy tim.
- Suy thận.
- Đột quy.
- Viêm võng mạc do tăng huyết áp.

Điều trị

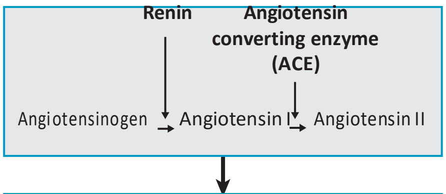
- Bảo tồn: lời khuyên về lối sống bao gồm cai thuốc, khuyến khích giảm cân, giảm lượng cồn hấp thu và hạn chế lượng muối ăn vào.
- Thuốc: được chia thành 4 bước theo hướng dẫn của NICE:

	<55 years old	>55 years old/black patients
Step 1	A	C or D
Step 2	A + C	or A + D
Step 3	A + C + D	
Step 4	Refer for add-on therapy	

Từ khóa:
A: ức chế men chuyển (ACEI) hoặc thuốc chẹn thụ thể angiotensin (ARB) nếu bệnh nhân không dung nạp thuốc ức chế men chuyển.
C: ức chế kênh canxi
D: lợi tiểu nhóm Thiazid;
Điều trị thêm (add-on therapy): spironolactone (tác dụng phụ : tăng kali máu), alpha-blocker or beta-blocker.

- Phẫu thuật: phẫu thuật loại trừ (nếu liên quan đến nguyên nhân).

FIGURE 1.2 **Hệ Renin Angiotensin.**



Angiotensin II kích thích:

- Aldosterone tiết ra từ lớp cầu ở vùng vỏ của tuyến thượng thận.
- Co mạch.
- Hormon chống bài niệu (ADH) phóng thích từ thùy sau tuyến yên.
- Hệ giao cảm.

MAP 1.7 Rung nhĩ (AF)

Rung nhĩ (AF) là gì ?

Đây là tình trạng loạn nhịp tim thường gặp nhất, đặc ttrung bởi mạch không đều bất thường, nhịp tim nhanh và thay đổi điện tâm đồ (ECG).

Các dấu hiệu và triệu chứng:

- Không biểu hiện.
- Đánh trống ngực.
- Khó thở.
- Ngất.
- Giảm khả năng gắng sức
- Mệt mỏi.
- Suy tim.
- Mạch không đều bất thường.

Sinh lý bệnh

Tâm nhĩ đập lạc nhịp, nghĩ do khởi đầu ở trong tĩnh mạch phổi, dẫn đến rối loạn chức năng của đường tín hiệu điện tới tim. Kết quả là tâm nhĩ không còn co thắt một cách phối hợp.Thay vào đó là chúng sẽ rung và co thắt bất thường. Do sự co thắt bất thường này, tâm nhĩ không có khả năng đổ đầy thất thỏa đáng. Điều này có thể dẫn đến sự ứ đọng máu tích tụ trong tiểu nhĩ, tăng nguy cơ hình thành cục máu đông và đột quỵ do tắc mạch.

Cận lâm sàng

- ECG: Mất song P, khoảng RR bất thường,đường đẳng điện nhấp nhô,phức bộ QRS hẹp.
- Holter theo dõi: ECG di động.
- ECHO: siêu âm tim
- TFTs: test chức năng tuyến giáp.
- CXR: Xquang ngực.

Nguyên nhân

- Tự phát.
- Bệnh tim thiếu máu cục bộ.
- Suy tim.
- Bệnh van tim: hẹp van hai lá và hở van hai lá.
- Tăng huyết áp.
- Cường giáp.
- Do rượu.
- Di truyền.

Các biến chứng

- Đột quỵ.
- Suy tim.
- Đột tử.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân và quản lý các yếu tố nguy cơ tim mạch, ví dụ: ngưng hút thuốc và giảm uống rươu.
- Thuốc: điều trị nguyên nhân là chủ yếu, và:
  - Khôi phục tần số: beta-blocker, calcium antagonist, digoxin, amiodarone.
  - Khôi phục nhịp: beta-blocker, khử rung, amiodarone.
  - Chất kháng đông, ví dụ: warfarin, apixaban, dabigatran and rivaroxaban (xem Phụ lục 2).

Viêm phổi là gì?

Là bệnh lí viêm nhiễm ở nhu mô phổi gây ra bởi viêm đường hô hấp dưới.

Thường xảy ra sau 1 đợt nhiễm virus ở đường hô hấp trên. Vẫn còn chưa rõ làm thế nào mà vi khuẩn có thể lây lan xuống đường hô hấp dưới sau khi gắn vào các receptor disaccharide ở tế bào biểu mô vùng hầu họng.

Sinh lí bệnh

Còn nhiều tranh cãi về cơ chế gây bệnh:

- Kháng IgA.
- Pneumolysins, chất ức chết hoạt động của các nhung mao đường hô hấp.
- Tổn thương tế bào biểu mô đường hô háp do viêm nhiễm trước đó.
- Tranh chấp với các receptor của các yếu tố kết tập tiểu cầu trên các con đường dẫn tới các phế nang.

Triệu chứng

- Sốt
- Ho có đờm mủ
- Khó thở
- Đau ngực kiểu viêm màng phổi.

Khám thực thể

- Gõ: Đục.
- Nghe: Ran nổ, tiếng thở phế quản.
- Dấu hiệu suy hô hấp: Xanh tím, thở nhanh
- Nhiễm trùng huyết: Rét run.

Vi sinh vật gây bệnh

Trẻ em	Viêm phổi cộng đồng	Viêm phổi bệnh việm	Bệnh nhân HIV hoặc suy giảm miễn dịch
Virus	*Streptococcus* pneumoniae	Vi khuẩn gram âm	Pneumocystis jirovecii
Streptococcus pneumoniae	Haemophilus influenzae	Staphycoccus aureus	Cytomegalovirus
Nấm	Moraxella catarrhalis	Streptococcus pneumoniae	Adenovirus
	Chlamydia pneumoniae (A)	Anaerobes	Virus Herpes simplex
	Mycoplasma pneumoniae (A)	Fungi	Trực khuẩn lao
	Legionella pneumophila (A)	Legionella pneumophila	Vi khuẩn e.g. streptococcus pneumoniae
	Virus		

A = Atypical (không điển hình)

Sơ đồ 2.1 Viêm phổi

Điều trị
- Thở : thở duy trì độ bão hòa Oxy.
- Kháng sinh: điều trị theo nguyên nhân (theo hướng dẫn của bệnh viện).
- Đau: Dùng giảm đau
- Dùng vaccin phòng phế cầu cho những BN có nguy cơ, ví dụ: ĐTĐ, suy giảm MD, trên 65t.

Biến chứng
- Suy hô hấp: HC nguy kịch hô hấp cấp.
- Sốc nhiễm khuẩn: Các tác nhân gây bệnh xâm nhập vào máu của BN, giải phóng các cytokin
- Tràn dịch màng phổi.
- Viêm mủ màng phổi.
- Áp xe phổi.
- Tụt huyết áp: Chủ yếu do nhiễm khuẩn hoặc mất nước.

Xét nghiệm
- XQ lồng ngực: hình ảnh thâm nhiễm của viêm phổi.
- Đánh giá mẫu đờm tìm nguyên nhân gây bệnh.
- Theo dõi độ bão hòa oxy trên monitor.
- Công thức máu: BC và các marker của phản ứng viêm tăng.
- XN nước tiểu: Tìm kháng nguyên phế cầu hoặc kháng nguyên Legionella.
- Khí máu động mạch.

Sử dụng CURB-65 để đánh giá mức độ nặng nhẹ của viêm phổi:
- Lú lẫn
- Ure >7 mmol/L.
- Nhịp thở>30 lần/phút.
- Huyết áp <90/<60 mmHg.
- >65 tuổi

Mỗi phần của CURB-65 tương ứng với 1 điểm
1 = Chăm sóc ngoại trú.
2 = Nhập viện.
>3 = Nhập viện cấp cứu hồi sức.

Sơ đồ 2.2 Giãn phế quản

Giãn phế quản là gì?
Là bệnh lí giãn thường xuyên của đường hô hấp gây ra bởi sự viêm mãn tính và không còn khả năng tống chất tiết ra khỏi đường hô hấp.

Sinh lí bệnh
Phụ thuộc vào nguyên nhân. Ban đầu, các phế quản nhỏ ở ngoại vi bị viêm dẫn đến giải phóng các chất trung gian gây viêm. Sự giảm hoạt động của các nhung mao góp phần làm cho các VK nhân lên, gây tổn thương và giãn phế quản.

Nguyên nhân
- Bẩm sinh:
  - Xơ nang.
  - HC Young: Vô tinh trùng.
  - HC Kartagener: Nhung mao đường hô hấp bị bất hoạt, mất chức năng bảo vệ đường hô hấp, thường liên quan đến đảo lộn phủ tạng.
- Mắc phải:
  - U.
  - Viêm khớp dạn thấp.
  - Bệnh viêm ruột.

Vi sinh vật gây bệnh
- Streptococcus pneumoniae
- Haemophilus influenzae.
- Staphylococcus aureus.
- Pseudomonas aeruginosa: là nguyên nhân chủ yếu ở bệnh nhân xơ nang

Biến chứng
Ho ra máu số lượng lớn: Cần hồi sức cấp cứu

XƠ NANG

Xơ nang là gì?

Bệnh di truyền trên gen lặn, xảy ra với tỉ lệ 1: 2500.

Nguyên nhân

- Đột biến gen mã hóa màng nhầy(CFTR) , nằm trên NST số 7.

Xét nghiệm

- Chẩn đoán bằng test chức năng tiết mồ hôi.
- Chẩn đoán ở giai đoạn sơ sinh bằng test Guthrie, để tìm sự tăng Immunoreactive trypsinogen huyết thanh.

Bệnh liên quan

- Bệnh phổi, suy tụy, ĐTĐ, vô sinh ở nam.

Điều trị

- Kháng sinh.
- Thuốc giãn phế quản.
- Corticosteroids.
- Dẫn lưu tư thế.
- Phẫu thuật nếu có chỉ định.

Triệu chứng

- Đờm mủ
- Ho dai dẳng
- Sốt

Khám

- Ngón tay dùi trống.
- Ran nổ.
- Ran ẩm.

Xét nghiệm

- Máu: CTM, BC, Nước tiểu và điện giải, XN chức năng gan, XN chức năng tuyến giáp ,CRP, tốc độ máu lắng.
- XQ lồng ngực: Hình ảnh đám mờ hình ống của phế quản và tiểu phế quản do bị lấp đầy chất nhầy.
- Cấy đờm
- XN tìm Aspergillus nếu còn nghi ngờ.

Hen phế quản là gì?

Là bệnh lí viêm mãn tính của phế quản với đặc trưng chức năng hô hấp có thể hồi phục.

Triệu chứng

- Thở khò khè.
- Khó thở.
- Ho.

Nhớ hỏi kĩ tiền sử dị ứng của BN, sốt, eczema.

Yếu tố kích thích bao gồm:

- Bụi/Lông/Hơi nước.
- Xúc động.
- Thuốc, ví dụ: chẹn beta giao cảm.

Xét nghiệm

- Đo lưu lượng đỉnh thở ra: lưu ý sự biến đổi trong ngày.
- Cấy đờm
- Khí máu động mạch: trong cấp cứu.
- Đo hô hấp kí: khi thông khí tắc nghẽn.
- Công thức máu: Tăng IgE, BC.
- XQ lồng ngực : tràn khí màng phổi,
  HC đông đặc .

Sinh lí bệnh

- Tăng tiết đờm.
- Viêm.
- Co thắt cơ phế quản.

Dị nguyên

↓

TB Th2

↓

- Interleukin (IL)-4: kính thích BC ưa acid and kích thích Lympho B. Lympho B sản xuất IgE, làm dưỡng bào vỡ ra. Giải phóng Histamin, gây co thắt phế quản.
- IL-5: kích thích BC ưa acid.
- IL-13: kích thích tiết chất nhầy.

Sơ đồ 2.3 Hen PQ

Điều trị

- Hướng dẫn BN cách hít thở và tránh các yếu tố kích thích. Rà soát hen hằng năm và tiêm vaccin cúm.
- Theo British Thoracic Society Guidelines:
  - Bước 1: salbutamol (cường beta2 giao cảm có thời gian tác dụng ngắn).
  - Bước 2: bước 1 + beclometasone (steroid dạng hít).
  - Bước 3: Bước 1, 2 + salmeterol (cường beta2 giao cảm có thời gian tác dụng dài) + tăng liều steroid dạng hít.
  - Bước 4: Bước 1–3 + tăng liều steroid dạng hít+ xem xét dùng các phương pháp điều trị khác, e.g.:
    - Theophylline (thuốc giãn PQ loại xanthin đối kháng phosphodiesterase).
    - Montelukast (tranh chấp với receptor của Leukotriene).
  - Bước 5: prednisolone đường uống (steroid) + liều cao steroid dạng hít; tham khảo chuyên gia.

Điều trị hen cấp tính

Nguyên tắc O SHIT:

- Oxygen.
- Salbutamol.
- Hydrocortisone.
- Ipratropium.
- Theophylline.

Biến chứng

- Tử vong.
- RL giấc ngủ.
- Ho dai dẳng
- Tác dụng phụ của steroids
  - Tăng cân.
  - Da mỏng
  - Rạn da.
  - Đục thủy tinh thể
  - HC Cushing

COPD là gì?

Là bệnh lí tắc nghẽn đường hô hấp mạn tính, đặc trưng bởi sư không phục hồi hoàn toàn.

Liên quan chặt chẽ với hút thuốc.

Bao gồm các triệu chứng của:

- Viêm PQ mãn tính: ho kèm đờm ít nhất 3 tháng trong vòng 2 năm liên tiếp.
- Khí phế thũng: Là sự giãn vĩnh viễn từ PQ ở ngoại vi đến các tiểu PQ tận với sự phá hủy phế nang và hình thành các bóng khí thũng. Liên quan đến sự khiếm khuyết và sự tăng hoạt động của elastase.

Nguyên nhân

- Bẩm sinh (Genetics) : khiếm khuyết alpha-1 antitrypsin, làm mất khả năng bảo vệ cơ thể, đặc biệt là phổi khỏi proteases
- Ô nhiễm không khí.
- Hút thuốc.
- Tiếp xúc với các yếu tố nghề nghiệp như khai thác than đá...
- Tiếp xúc với khói thuốc..

Sinh lí bệnh

- Viêm PQ mạn: Sự viêm mãn tính dẫn đếm sự xâm nhập các TB viêm vào lớp dưới niêm mạc đường hô hấp. Làm cho tuyến nhầy tăng sản và cơ trơn PQ bị phì đại.

"Blue bloaters" là thể chiếm ưu thế với cơ chế này.

- Khí phế thũng: Thành các phế nang bị phá hủy, làm hình thành các bóng khí thũng, làm hợp nhất các phế nang với nhau. Sau cùng, làm giảm diện tích trao đổi khí, , giảm tính đàn hồi của phổi sau sự hình thành bẫy khí.

"Pink puffers" là thể chiếm ưu thế với cơ chế này.

Sơ đồ 2.4 Bệnh phổi tắc nghẽn mãn tính (COPD)

Xét nghiệm

- Chẩn đoán xác định bằng đo chức năng phổi, giá trị FEV_1 <80% so với trị số lí thuyết và FEV_1/FVC <0.7.
- XQ lồng ngực: Hình ảnh căng giãn phổi, hình ảnh khí phế thũng, vòm hoành dẹt.
- Công thức máu: Tổng phân tích TB máu, nước tiểu và dịch điện giải, BC, tốc độ máu lắng, CRP, nồng độ alpha-1 antitrypsin .
- Điện tim: Đánh giá bệnh tim phổi mạn của BN.
- Cấy đờm.

Thang điểm **GOLD** đánh giá mức độ trầm trọng của COPD:
Mức độ I: COPD nhẹ
Mức độ II: COPD trung bình
Mức độ III: COPD nặng
Mức độ IV: COPD rất nặng

Biến chứng

- Bệnh tim phổi mạn: suy tim phải dẫn đến tăng áp lực động mạch phổi mãn tính
- Ung thư phổi
- Nhiễm trùng: điều trị với kháng sinh Macrolide
- Tràn khí màng phổi.
- Đa HC.
- Suy hô hấp

Điều trị

Liệu pháp oxy và phục hồi chức năng hô hấp
- Thuốc kháng Cholinergics, e.g. ipratropium.
- Thuốc giãn PQ, e.g. salmeterol.
- Corticosteroids.
- Bắt buộc phải ngừng hút thuốc.

- Liệu pháp Oxy: Liệu pháp oxy dài hạn (LTO) hoặc thông khí không xâm lấn (NIV).

Bảng 2.1 Suy hô hấp tuyp 1 và tuyp 2		
	Type 1: giảm thông khí với mất cân bằng thông khí/tưới máu (V/Q)	**Type 2: giảm thông khí có hoặc không mất cân bằng thông khí/tưới máu (V/Q)**
Nguyên nhân	**'Pink puffer' – gầy sút và lồng ngực hình thùng** Viêm phổi Tắc mạch phổi Phù phổi Fibrosing alveolitis	'Blue bloater' – dấu hiệu gắng sức và thở khò khè Bệnh phổi tắc nghẽn mạn tính (COPD) và hen PQ Bệnh mạch máu não Quá liều opioid Bệnh nhược cơ Bệnh lí dây TK vận động
Triệu chứng	Lo lắng Khó thở Lú lẫn Buồn ngủ và mệt mỏi	Lo lắng Khó thở Lú lẫn Buồn ngủ và mệt mỏi
Khám thực thể	Tím trung tâm	Vỗ rung Mạch dội Tím ngoại biên
PaO_2	↓ (<8.0 kPa)	↓ (<8.0 kPa)
$PaCO_2$	Bình thương (~6.7 kPa)	↑ (>6.7 kPa)
Điều trị	Thở oxy thay thế Điều trị theo nguyên nhân.	Thở máy không xâm lấn Điều trị theo nguyên nhân
Biến chứng	Nhiễm trùng BV, VD: viêm phổi. Suy tim RL nhịp tim Viêm màng ngoài tim	Nhiễm trùng BV, VD: viêm phổi. Suy tim RL nhịp tim Viêm màng ngoài tim

Sơ đồ 2.5 Bụi phổi

Bụi phổi ở công nhân than đá
- Do hít phải bụi than.
- Các hạt bụi tích lũy trong nhu mô phổi và bị đại thực bào ăn. Sau đó các đại thực bào chết đi, giải phóng các enzym gây xơ hóa nhu mô phổi.

Xơ phổi do boxit
- Hay còn goi là bệnh Shaver.
- Do hít phải khói Boxit.

Bệnh ngộ độc Berylium
- Do hít phải beryllium.
- Là nguyên nhân hình thành u hạt bao gồm:
  - TB khổng lồ.
  - Đại thực bào.
  - TB biểu mô.

Các điều kiện hình thành u hạt khác gồm: Lao phổi, bệnh mèo cào, sarcoidosis

Bệnh bụi phổi Amiang
- Do hít phải các sợ amiang.Có thể thể các sợi hình thoi trong đại thực bào.
- Liên quan tới bệnh u trung biểu mô ác tính.
- Trên XQ lồng ngực nhìn thấy rõ hình ảnh mảng màng phổi.
- Amiang trắng ít độc hại hơn amiang xanh.

Bệnh ứ sắt
- Do hít phải bụi kim loại.
- Không biểu hiện ra triệu chứng đường hô hấp hay thay đổi chức năng phổi

Bụi phổi silic
- Tên khác là Potter's rot.
- Do hít phải bụi silic. Bụi silic không bị đưa ra ngoài bởi hệ thống bảo vệ của đường hô hấp/
- Đại thực bào ăn các hạt silic, giải phóng các yếu tố hoai tử u (TNF) và các cytokin, hình các nguyên bào sợi, dẫn đến hiện tượng xơ hóa và lắng đọng collagen.
- Liên quan đến tăng khả năng lây nhiễm lao.
- Hình ảnh vôi hóa hình vỏ trứng của hạch rốn phổi, cùng với tổn thương dạng nốt trên XQ lồng ngực.

Sơ đồ 2.6 Ung thư phổi

Trung tâm

Ung thư biểu mô TB vảy
- Liên quan với hút thuốc.
- Tương tự tiền ung thư tuyến cận giáp.
- Thấy hình ảnh cầu sừng trên giải phẫu bệnh.

Ung thư biểu mô tế bào nhỏ
- Còn gọi là ung thư biểu mô tế bào yến mạch
- Xâm lấn mạnh, vì vậy chỉ điều trị bằng hóa trị liêu.
- ACTH và ADH gây phát sinh di căn.
- Liên quan đến HC Lambert–Eaton .
- Có thể nhìn thấy TB Kulchitsky trên mô học.
- Ung thư phổi không phải TB nhỏ không giống ung thư phổi TB nhỏ. Nó không tương đối nhạy cảm với hóa trị liệu.

Đỉnh phổi

U Pancoat
Gây ra HC Horner, tam chứng
1 Co đồng tử.
2 Sa mi mắt.
3 Giảm tiết mồ hôi ở bên bị ảnh hưởng của khuôn mặt.

Màng phổi

U trung biêu mô
- Liên quan đến bụi phổi amiang.
- Mô học nhìn thấy u hạt

Ngoại vi

Ung thư biểu mô tuyến
- Không liên quan đến hút thuốc.
- Gặp nhiều ở phụ nữ.
- Liên quan đến bệnh phì đại xương khớp.
- Nhuộm chất nhầy (+)

Large cell carcinoma
- Tiên lượng không tốt.
- TB ung thư loại này nhìn rõ hơn các loại khác.
- TB u bị thoái triển
- Tỉ lệ bào tương/nhân lớn
- Điều trị bằng cắt bỏ khối u.

Sơ đồ 2.7 Huyết khối TM sâu (DVT)

DVT là gì?

DVT là sự hình thành và phát triển của cục máu đông trong 1 tĩnh mạch sâu. Thường là ở chân.

Triệu chứng

- Không triệu chứng.
- Đau.
- Phù nề.
- Đỏ hoặc có thể tái nhợt.
- Tăng huyết áp bên chân bị tắc mạch.

Xét nghiệm

- D-dimer: nhạy cảm nhưng không đặc hiệu, có thể âm tính khi nguyên nhân chưa chắc chắn là DVT.
- Siêu âm dopple tĩnh mạch có đè ép: đối với DVT từ đầu gối trở lên.
- Các XN giúp tìm ra nguyên nhân của DVT.
- Thang điểm Modified Wells có thể dùng để tính ra xác suất của DVT.

Chẩn đoán phân biệt

- Chấn thương cơ xương.
- U nang Baker
- Viêm mô TB.

Điều trị

Dùng thuốc chống đông với heparin không phân đoạn hoặc heparin trọng lượng phân tử thấp như dalteparin, và điều trị với thuốc kháng vitamin K như warfarin.

Sinh lí bệnh

Có thể tóm tắt bằng tam chứng Virchow. Đó là 3 yếu tố hình thành DVT (dưới đây là nguyên nhân của mỗi yếu tố)

Tăng đông máu

- Ác tính.
- Phẫu thuật.
- Vết thương.
- Thuốc tránh thai.
- Bất thường đông máu.

Ứ trệ tĩnh mạch

- Bất động sau phẫu thuật.
- Mang thai.
- Suy tim.

Tổn thương tĩnh mạch

- Nhiễm trùng.
- Huyết khối trước đó.

Biến chứng

- Tắc mạch phổi.
- HC hậu huyết khối.

PE là gì?
TLà sự tắc nghẽn ĐM phổi do cục máu đông. Thường xảy ra sau 1 huyết khối tĩnh mạch sâu (DVT), do cục máu đông bật ra khỏi vị trí, tắc lại ở 1 vị trí nào đó của hệ động mạch phổi.

Triệu chứng
- Khó thở: có thể đột ngột hoặc từ từ.
- Thở nhanh.
- Đau ngực kiểu màng phổi
- Tím.
- Ho máu.

Nguyên nhân
- DVT.
- Bóng khí trong lòng mạch.
- Chất mỡ trong lòng mạch.
- Nước ối.
- Sau quá liều ma túy (theo tài liệu nước ngoài).

Sinh lí bệnh
Mức độ của huyết khối có thể phân loại thành nhỏ, vừa, to và nhiều. Triệu chứng biểu hiện tùy thuộc vào vị trí mạch bị tắc.

Có 3 cơ chế:
1 Giải phóng các yếu tố tiểu cầu: serotonin và thromboxane A_2 là nguyên nhân co mạch.
2 Giảm sự tưới máu các phế nang: phổi giảm tưới máu, dẫn đến giảm trao đổi khí.
3 Giảm surfactant:dẫn đến mất cân bằng thông khí/tưới máu, ho máu và khó thở.

Sơ đồ 2.8 Thuyên tắc phổi (PE)

Xét nghiệm

- D-dimer: nhạy cảm nhưng không đặc hiệu, âm tính không thể loại trừ PE.
- Tăng đông máu: ở BN<50t có thuyên tắc phổi tái phát.
- XQ lồng ngực: thường là bình thương.
- Điện tim: nhịp nhanh xoang S1Q3T3 loại cổ điển nhưng hiếm; loại trừ nhồi máu cơ tim.
- Khí máu ĐM: giảm oxy máu.
- CT, chụp ĐM phổi.
- Xạ hình phổi.
- Dùng bảng điểm Well để tính toán nguy cơ của PE.

Điều trị

- Đợt cấp:
  - Oxy.
  - Lập đường truyền TM
  - Thuốc tiêu huyết khối khi thấy biểu hiện...vd alteplase nếu huyết khối nhiều hoặc huyết động không ổn định.
  - Heparin trọng lượng phân tử thấp.
- Điều trị lâu dài:
  - Kháng đông.
  - Lưới lọc TM chủ dưới.

Biến chứng

- Chết đột ngột.
- RL nhịp tim.
- Nhồi máu phổi.
- Tràn dịch màng phổi.
- Nghẽn mạch nghịch lí.
- Tăng áp lực động mạch phổi.

Sơ đồ 2.9 Tràn khí màng phổi

Tràn khí màng phổi là gì?

Là tồn tại khí giữa 2 lá thành và lá tạng của màng phổi.

Triệu chứng

- Đau ngực bên tràn khí.
- Đau đầu vai.
- Khó thở.
- Thở nhanh.
- Thiếu oxy máu.
- Tím.
- Nghe: RRPN giảm bên bị bệnh
- Gõ: Vang hoặc bình thường.

Nguyên nhân

- Vỡ bọt khí màng phổi.
- Bệnh phổi tắc nghẽn mãn tính (COPD).
- Lao.
- Sarcoidosis.
- Xơ hóa phổi tự phát.
- Viêm khớp dạng thấp.
- Viêm cột sống dính khớp.
- Ung thư phổi.
- Chấn thương, e.g. vết thương.

Sinh lí bệnh

Sinh lí bệnh của tràn khí màng phổi có liên quan chặt chẽ với nguyên nhân gây ra nó, bao gồm:

- Tràn khí màng phổi tiên phát tự phát:
  - Tự phát/vỡ các bọt khí màng phổi.
  - Thường thấy ở nam trẻ, cao, gầy.
- Tràn khí màng phổi thứ phát:
  - BN có bệnh phổi trước đó, e.g. COPD, sarcoidosis hoặc xơ hóa phổi tự phát.
- Tràn khí màng phổi do sức ép:
  - Vết thương do chấn thương.
  - Không khí không được thở ra dẫn đến hiện tượng tràn khí có van 1 chiều. Làm cho trung thất bị lệch và xẹp phổi.

Xét nghiệm

- XQ lồng ngực: hình ảnh viền khí; có thể thấy khí quản bị đẩy lệch.
- CT scan.
- Khí máu ĐM: Giảm oxy máu

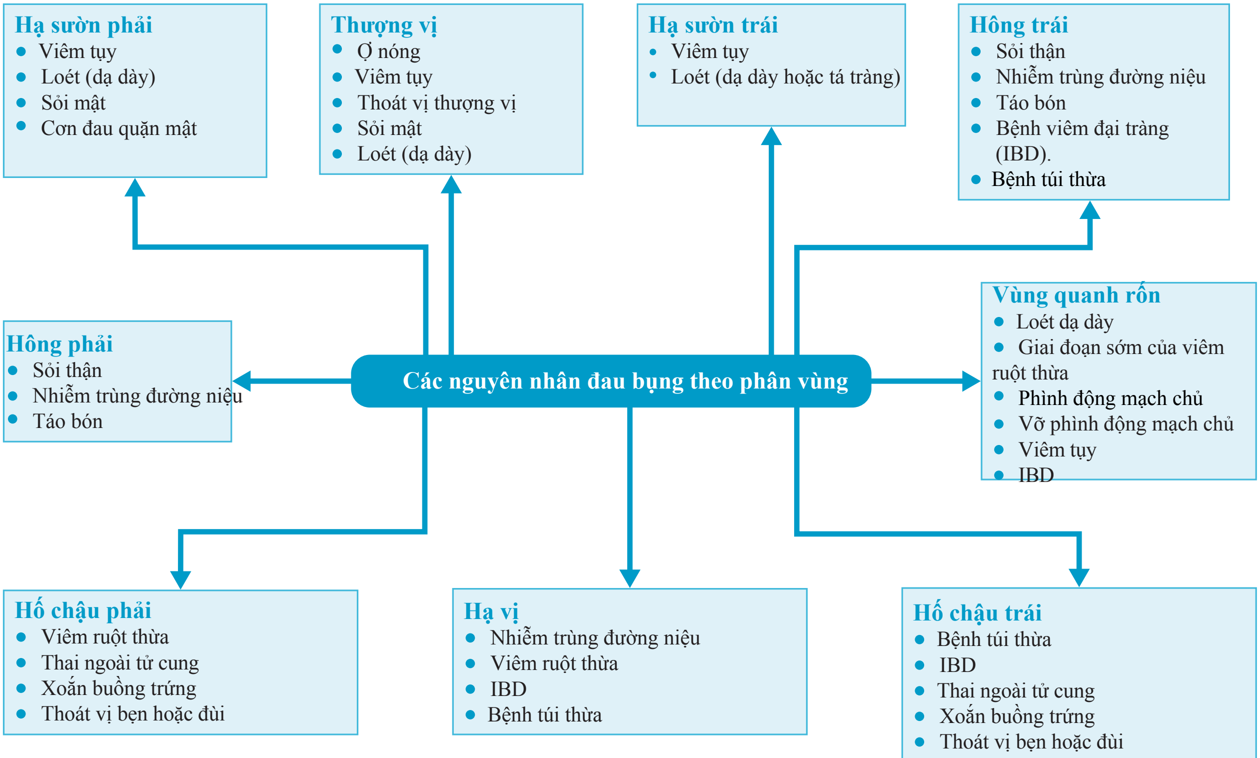
Điều trị

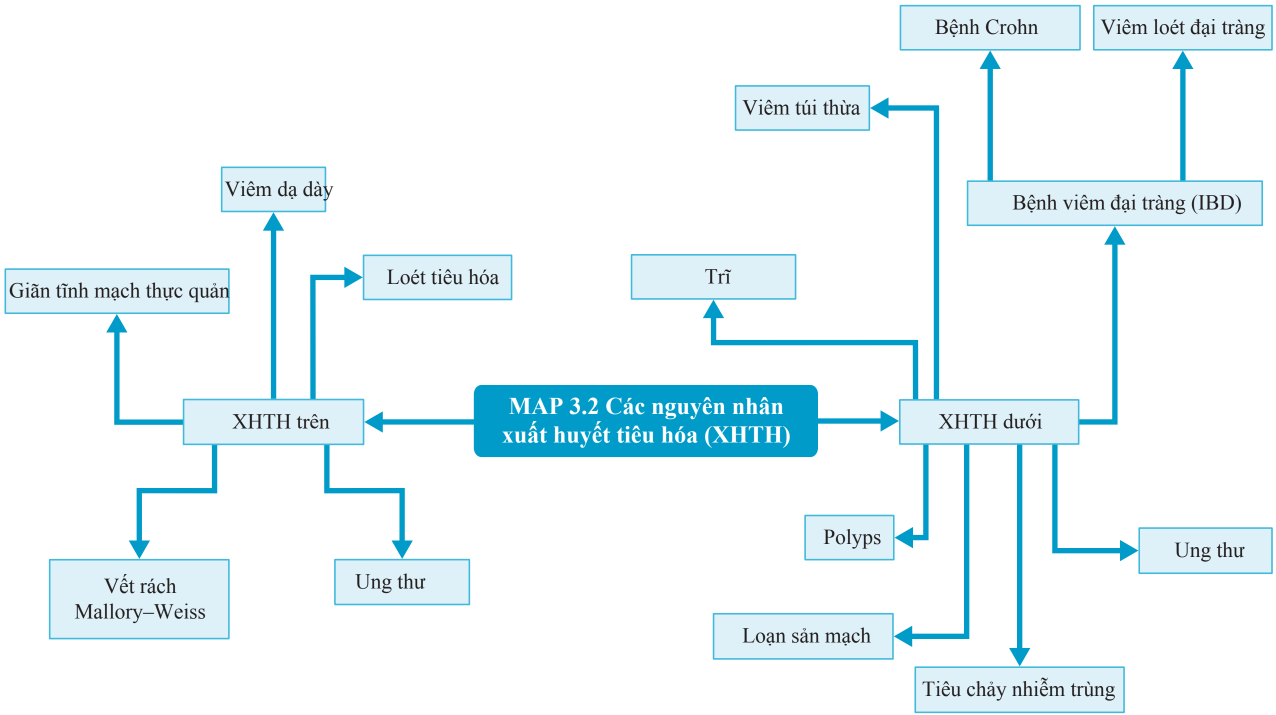
- Nếu tràn khí <2cm trên XQ thì không cần điều trị; khuyên BN không đi máy bay hoặc lặn.
- If >2 cm: chọc hút khí khoang màng phổi.
- Tràn khí màng phổi áp lực: cần giảm áp lực bằng cách chọc kim to vào khoang gian sườn 2 đường giữa đòn.

Biến chứng

- Tràn khí màng phổi tái phát.
- Suy hô hấp.
- Ngừng tim.

Chương 3 Hệ Tiêu Hóa


Hạ sườn phải
Viêm tụy
Loét (dạ dày)
Sỏi mật
Cơn đau quặn mật
Thượng vị
Ợ nóng
Viêm tụy
Thoát vị thượng vị
Sỏi mật
Loét (dạ dày)
Hạ sườn trái
Viêm tụy
Loét (dạ dày hoặc tá tràng)
Hông trái
Sỏi thận
Nhiễm trùng đường niệu
Táo bón
Bệnh viêm đại tràng (IBD).
Bệnh túi thừa
Vùng quanh rốn
Loét dạ dày
Giai đoạn sớm của viêm ruột thừa
Phình động mạch chủ
Vỡ phình động mạch chủ
Viêm tụy
IBD
Hông phải
Sỏi thận
Nhiễm trùng đường niệu
Táo bón
Các nguyên nhân đau bụng theo phân vùng
Hố chậu phải
Viêm ruột thừa
Thai ngoài tử cung
Xoắn buồng trứng
Thoát vị bẹn hoặc đùi
Hạ vị
Nhiễm trùng đường niệu
Viêm ruột thừa
IBD
Bệnh túi thừa
Hố chậu trái
Bệnh túi thừa
IBD
Thai ngoài tử cung
Xoắn buồng trứng
Thoát vị bẹn hoặc đùi


MAP 3.2 Các nguyên nhân xuất huyết tiêu hóa (XHTH)
XHTH trên
Giãn tĩnh mạch thực quản
Viêm dạ dày
Loét tiêu hóa
Vết rách Mallory–Weiss
Ung thư
XHTH dưới
Trĩ
Viêm túi thừa
Bệnh Crohn
Viêm loét đại tràng
Bệnh viêm đại tràng (IBD)
Polyps
Ung thư
Loạn sản mạch
Tiêu chảy nhiễm trùng

VIÊM DẠ DÀY

Viêm dạ dày là gì?

Là tình trạng viêm niêm mạc dạ dày. Viêm dạ dày có thể cấp hoặc mạn tính.

- Viêm dạ dày cấp do:
  - Stress.
  - Tăng urea máu
  - Rượu.
  - NSAIDs.
  - Bỏng: loét Curling
- Viêm dạ dày mạn:
  - Loại A:
    - Tự miễn: tự kháng thể kháng tế bào thành
    - Biểu hiện bằng thiếu máu ác tính
    - Xảy ra ở đáy vị hoặc thân vị dạ dày.
  - Loại B:
    - Phổ biến nhất
    - Kết hợp với nhiễm Helicobacter pylori.

Cận lâm sàng tìm H.pylori

- Máu: thiếu máu và có H.pylori
- Phân tích nước tiểu
- Xét nghiệm máu: định lượng kháng thể kháng H.pylori
- Test hơi thở ure gắn đồng vị Carbon
- Nội soi có sinh thiết niêm mạc dạ dày
- Soi và cấy phân có thể phát hiện dấu vết H.pylori

Điều trị

- Liệu pháp 3 thuốc để tiệt trừ H.pylori: ức chế bơm proton (PPI) với Amoxicillin 1g và Clarithromycin 500mg, hoặc Metronidazole 400mg và Clarithromycin 250mg uống ngày 2 lần
- Điều trị viêm dạ dày tiếp cận theo bậc thang
  - Kháng acid vừa hay chất đối vận thụ thể H2
  - PPI vừa/mạnh

Biến chứng

- Loét tiêu hóa, thiếu máu (do chảy máu ổ loét), chít hẹp, u niêm mạc kết hợp mô lympho.

HỘI CHỨNG RUỘT KÍCH THÍCH

Hội chứng ruột kích thích (IBS) là gì?

Là một rối loạn chức năng hay gặp của ruột.

Triệu chứng cơ năng và thực thể

Đau bụng tái phát, giảm đau khi đi tiêu; thay đổi thói quen đi tiêu, ví dụ: tăng hoặc giảm tần suất.

Cận lâm sàng

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục lối sống và tránh yếu tố kích gợi, vd:giảm stress.
- Thuốc: tùy thuộc vào triệu chứng; kháng muscarinic, thuốc nhuận trường, làm mềm phân, thuốc chống co thắt, chống trầm cảm có thể có tác dụng.

Biến chứng

- Trầm cảm và lo lắng.

VIÊM RUỘT THỪA

Viêm ruột thừa là gì?

Là tình trạng viêm của ruột thừa với biểu hiện đau bụng khởi đầu ở quanh rốn trước khi khu trú ở hố chậu phải.

Cận lâm sàng

Chẩn đoán dựa vào lâm sàng:

- XN máu: Tổng phân tích tế bào máu, chức năng thận, CRP
- Siêu âm
- Thử thai ở phụ nữ trong độ tuổi sinh sản để loại trừ thai ngoài tử cung

Điều trị

- Phẫu thuật

Biến chứng

- Viêm phúc mạc.

MAP 3.3 Các nguyên nhân của viêm đường tiêu hóa

Bệnh viêm đại tràng (IBS) (Tiếp theo)

Xem tiếp trang kế

Bệnh viêm đại tràng (IBD) (Tiếp theo)

VIÊM LOÉT ĐẠI TRÀNG

Viêm loét đại tràng là gì?

Là tình trạng bệnh tự miễn tái phát không kèm u hạt. Nó ảnh hưởng đến đại tràng và hiếm khi ảnh hưởng đoạn cuối hồi tràng. (viêm hồi tràng hệ quả)

Triệu chứng

Nhớ 5P

- Sốt (**P**yrexia)
- Giả Polyp (**P**seudopolyps)
- Dấu hiệu ống chì trên X quang (lead **P**ipe sign)
- Phân máu (**P**oo)
- Viêm trực tràng. (**P**roctitis)

Cận lâm sàng

- Cận lâm sàng tương tự bệnh Crohn

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân, hút thuốc được xem như có tính bảo vệ nhưng không được khuyến khích
- Thuốc: corticosteroids, 5-aminosalicylic acid (5-ASA) analogues (sulfasalazine), mesalazine, 6-mercaptopurine, azathioprine.
- Phẫu thuật: cắt đại tràng

Biến chứng

- Phình đại tràng nhiễm độc, tăng tỉ lệ mắc ung thư đại tràng, viêm đường mật xơ hóa nguyên phát và loãng xương (do sử dụng steroid)

BỆNH CROHN

Bệnh Crohn là gì?

Là sự rối loạn đáp ứng với vi khuẩn đường ruột có viêm toàn bộ thành ruột. Nó có thể ảnh hưởng bất kỳ phần nào của ống tiêu hóa nhưng thường là đoạn cuối hồi tràng, có thể kèm với hình thành u hạt.

Triệu chứng

- Sụt cân, đau bụng (có khối), tiêu chảy, sốt, co thắt ruột, ngón tay dùi trống, niêm mạc ruột dạng đá sỏi, rò, nứt, loét kẽ hậu môn.

Cận lâm sàng

- Máu: tổng phân tích tế bào máu, chức năng thận, chức năng gan, tốc độ lắng máu và CRP
- Nội soi sinh thiết đại tràng để chẩn đoán.
- Hình ảnh học: Xquang lưu thông ruột chẩn đoán và Xquang bụng (cho phình đại tràng nhiễm độc và loại trừ thủng đại tràng)

Điều trị

- Bảo tồn: bỏ hút thuốc, ăn ít xơ hoặc chế độ ăn bình thường.
- Thuốc: corticosteroids, infliximab, 5-ASA analogues (sulfasalazine), azathioprine, methotrexate.
- Phẫu thuật: cắt bỏ đoạn ruột chít hẹp hay bị tắc

Biến chứng

- Chít hẹp ruột, rò hậu môn, tắc ruột, viêm da mủ hoại thư, thiếu máu và loãng xương.

MAP 3.4 Các nguyên nhân của chứng kém hấp thu đường tiêu hóa

Bệnh tiêu chảy mỡ nhiệt đới
- Không rõ nguyên nhân
- Ảnh hưởng tới toàn bộ ruột non
- Điều trị: acid folic và tetracycline

Bệnh Coeliac
- Nguyên nhân: tự khán thể kháng gliadin.
- Ảnh hưởng chủ yếu đến đoạn gần ruột non
- Điều trị: chế độ ăn không gluten

Nguyên nhân
Nhớ: Đi Chảy Thấy Thức Ăn
- Thiếu hụt enzyme Disaccharidase
- Bệnh Coeliac và bệnh Crohn
- Bệnh Tiêu chảy mỡ nhiệt đới
- Thiểu năng tuyến tụy
- A-beta-lipoproteinaemia

Thiếu beta-lipoprotein máu
- Nguyên nhân: bất thường gen lặn trên NST thường
- Dẫn tới mất khả năng tổng hợp chylomicron
- Điều trị: vitamin E.

Bệnh Whipple
- Nguyên nhân: vi khuẩn Tropheryma whipplei.
- Là vi khuẩn gram dương
- Điều trị: kháng sinh 1-2 năm

Thiếu enzym disaccharidase
- Nguyên nhân: thiếu các enzyme cần cho quá trình tiêu hóa
- Điều trị: chế độ ăn nghiêm ngặt

Thiểu năng tuyến tụy
- Nguyên nhân: xơ nang tụy, ung thư, viêm tụy.
- Gây thiếu vitamin A, D, E, K (là các vitamin tan trong dầu)
- Điều trị: thuốc pancrelipase (CREON®).

GORD là gì?

Là tình trạng trào ngược bất thường của acid từ dạ dày vào thực quản, làm tổn thương lớp niêm mạc thực quản, gây cảm giác khó chịu.

Triệu chứng

- Ợ nóng – triệu chứng này nặng hơn khi nằm hoặc cúi người và nặng hơn sau khi ăn no.
- Vị chua ở miệng
  - Ợ chua
- Ợ nước, do tiết nhiều nước bọt.
- Khó nuốt.
- Cơn hen về đêm/ho kéo dài
- Viêm thanh quản

Nguyên nhân

- Di truyền của góc cơ thực quản dưới
- Viêm thực quản.
- Thoát vị khe thực quản kiểu trượt
- Thoát vị khe thực quản kiểu cuốn

Yếu tố nguy cơ

- Hút thuốc
- Uống rượu nhiều
- Uống cà phê nhiều
- Béo phì
- Phụ nữ có thai
- Thuốc, e.g: thuốc ức chế kênh calci, thuốc kháng muscarinic và thuốc chống trầm cảm 3 vòng

Cận lâm sàng

- Với bệnh nhân <55 tuổi:
  - Tiến hành điều trị nếu không có các dấu hiệu cảnh báo như giảm cân không rõ nguyên nhân, nuốt khó, nôn máu, đi ngoài phân đen, chán ăn.
- Với bệnh nhân >55 tuổi
  - Nội soi: để chẩn đoán và sinh thiết nếu cần
  - Đo pH thực quản 24h

MAP 3.5 Bệnh trào ngược dạ dày thực quản (GORD)

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục sức khỏe, giảm cân, nằm đầu cao khi ngủ và tránh các yếu tố thuận lợi như hút thuốc, ăn quá no.
- Nội khoa:
  - Trung hòa acid, e.g. aluminium hydroxide.
  - Thuốc ức chế receptor H2, e.g. ranitidine.
  - Thuốc ức chế bơm proton, e.g. omeprazole.
- Ngoại khoa: Phẫu thuật Nissen's fundoplication (tái tạo phình vị)

Biến chứng: Barrett thực quản

Barrett thực quản là gì?

Là quá trình dị sản của lớp biểu mô vẩy ở phần dưới của thực quản thành biểu mô trụ. Thường gặp ở bệnh nhân GORD sau vài năm. Là một dạng tổn thương tiền ung thư.

Cận lâm sàng

- Nội soi có sinh thiết ở cả 4 góc phần tư

Điều trị

- Đốt bằng sóng cao tần (RFA) bằng hệ thống HALO hoặc cắt bỏ phần niêm mạc loạn sản nặng

Biến chứng

- Ung thư biểu mô tuyến thực quản

Vàng da là gì?

Là tình trạng nhiễm sắc tố vàng của niêm mạc, củng mạc mắt, da. Xảy ra do sự ứ đọng bilirubin. Vàng da có thể nhìn thấy được khi bilirubin >2.5–3.0 mg/dL (42.8–51.3 mmol/L).

Nguyên nhân

Gồm 3 loại (xem bảng):

1 Vàng da trước gan
2 Vàng da tại gan
3 Vàng da sau gan

Điều trị

Điều trị nguyên nhân.

Biến chứng

- Suy gan.
- Suy thận.
- Nhiễm khuẩn huyết.
- Viêm tụy.
- Xơ gan mật
- Viêm đường mật
- Vàng da nhân (biến chứng trầm trọng của vàng da ở trẻ sơ sinh)

Cận lâm sàng

Phải xác định nguyên nhân vàng da.
Sử dụng những xét nghiệm sau để xác định loại vàng da:

- Màu sắc của phân và nước tiểu.
- Các xét nghiệm đánh giá chức năng gan.
- Nồng độ bilirubin.
- Nồng độ phosphatase kiềm.

Các loại vàng da khác nhau cho kết quả khác nhau:

Cận lâm sàng	Vàng da trước gan	Vàng da tại gan	Vàng da sau gan
Màu sắc nước tiểu	Bình thường	Sẫm màu	Sẫm màu
Màu sắc phân	Bình thường	Nhạt màu	Nhạt màu
Bilirubin liên hợp	Bình thường	↑	↑
Bilirubin tự do	Bình thường or ↑	↑	Bình thường
Bilirubin toàn phần	Bình thường or ↑	↑	↑
Phosphatase kiềm	Bình thường	↑	↑

MAP 3.6 Vàng da

Nguyên nhân của từng loại vàng da		
Vàng da trước gan	**Vàng da tại gan**	**Vàng da sau gan**
Hội chứng Crigler–Najjar	Viêm gan do virus, do rượu	\Sỏi ống mật chủ
Hội chứng Gilbert	Bệnh gan do rượu	Ung thư tụy
Tán huyết, e.g. thalassaemia, thiếu máu hồng cầu hình liềm	Xơ gan	Bệnh sán máng
Do thuốc, e.g. rifampicin	Xơ gan mật nguyên phát	Teo đường mật
Sốt rét	Bệnh do Leptospira	Ung thư biểu mô đường mật
Hội chứng tan huyết tăng ure máu	Vàng da sinh lý sơ sinh	Hội chứng Mirizzi

VIRUS VIÊM GAN A (HAV)

HAV là gì?

Là một ARN picornavirus.

Đường lây

Đường phân-miệng, gắn liền với động vật nhuyễn thể bị nhiễm bệnh. Virus chuyển vào mật sau khi sao chép trong tế bào gan, Hệ thống miễn dịch được kích hoạt bởi quá trình này và dẫn đến hoại tử chủ yếu ở vùng trung tâm tiểu thùy gan.

Thời kỳ ủ bệnh

- 2–3 tuần.

Cận lâm sàng

- Anti-HAV IgM trong huyết thanh.

Điều trị

- Bảo tồn: vaccine cho khách du lịch đến vùng có bệnh.
- Nội khoa: điều trị hỗ trợ vì HAV thường tự khỏi

Biến chứng

- Suy gan cấp hiếm gặp

MAP 3.7 Virus viêm gan

VIRUS VIÊM GAN B (HBV)

HBV là gì?

Là 1 virus ADN có sợi không toàn vẹn có vỏ. Nó có 1 kháng nguyên e chỉ điểm sự lây nhiễm đang gia tăng.

Đường lây

- Mẹ con.
- Kim tiêm bị nhiễm.
- Chế phẩm từ máu bị nhiễm.
- Quan hệ tình dục.

Thời kỳ ủ bệnh

- 1–5 tháng.

Cận lâm sàng

ADN HBV trong huyết thanh, HBsAg, HBeAg, anti-HBc; HBsAg hiện diện trong mô với hình mặt kính mờ.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục sức khỏe và phòng bệnh; vaccine cho nhóm có nguy cơ cao, e.g. nhân viên y tế.
- Nội khoa:thuốc kháng virus, e.g. pegylated alpha-2a interferon, adefovir, entecavir, lamivudine, tenofovir, telbivudine.

Biến chứng

- Xơ gan, ung thư tế bào gan,viêm gan B kịch phát.

VIRUS VIÊM GAN C (HCV)

HCV là gì?

Là 1 virus ARN sợi đơn có vỏ bao và là thành viên của gia đình flavivirus.

Đường lây

- Mẹ con (đôi khi).
- Kim tiêm bị nhiễm
- Chế phẩm từ máu bị nhiễm.

Thời kỳ ủ bệnh

- Trung bình (6–9 tuần).

Cận lâm sàng

- Kháng thể chống HCV trong huyết thanh.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục sức khỏe và phòng bệnh.
- Nội khoa:thuốc kháng virus, e.g. pegylated alpha-2a interferon, ribavirin, taribavirin, telaprevir.

Biến chứng

- Xơ gan, ung thư tế bào gan, liver failure.

VIRUS VIÊM GAN D (HDV)

HDV là gì?

Là 1 virus ARN sợi đơn không toàn vẹn đồng nhiễm với virus viêm gan B. Sự đồng nhiễm với HDV là tăng khả năng suy gan

Đường lây

- Kim tiêm bị nhiễm
- Chế phẩm từ máu bị nhiễm.
- Quan hệ tình dục (hiếm).

Thời kỳ ủ bệnh

- 1–5 tháng.

Cận lâm sàng

- IgM anti-D huyết thanh.

Điều trị

- Pegylated alpha-2a interferon.

Biến chứng

- Xơ gan, ung thư tế bào gan.

VIRUS VIÊM GAN E (HEV)

HEV là gì?

Là 1 virus ARN sợi đơn.

Đường lây

- Đường phân-miệng, liên quan với nước bị nhiễm bệnh.

Thời kỳ ủ bệnh

- 2–3 tuần.

Cận lâm sàng

- IgG và IgM anti-HEV.

Điều trị

- Thường tự giới hạn.

Biến chứng

- Tử vong cao ở phụ nữ có thai (~20%).

Ung thư đại trực tràng (CRC) là gì?

Là ung thư đại tràng và trực tràng và là dạng ung thư phổ biến hàng thứ 3, thường gặp ung thư biểu mô tuyến.

Triệu chứng

- Đau bụng.
- Sụt cân không rõ nguyên nhân
- Thay đổi thói quen đại tiện
- Phân có lẫn máu.
- Thiếu máu
- Mệt mỏi

Nguyên nhân

Nhiều nhân tố và thường không được biết. Có những yếu tố nguy cơ có thể dẫn đến CRC (xem bảng yếu tố nguy cơ)

Cận lâm sàng

- Chương trình sàng lọc ung thư đại tràng: test tìm máu trong phân ở đàn ông và phụ nữ độ tuổi 60-69
- Các xét nghiệm máu: tổng phân tích tế bào máu tìm thiếu máu thiếu sắt và chất chỉ điểm khối u CEA
- Nội soi: nội soi đại tràng/đại tràng sigma
- Hình ảnh học: chụp đối quang kép với barium, soi đại tràng ảo.

Điều trị

Phụ thuộc mức độ bệnh, dựa vào hệ thông phân độ Duke hay TNM

- Bảo tồn: Giáo dục sức khỏe bệnh nhân và giới thiệu đến y tá chăm sóc tại gia.

Yếu tố nguy cơ

- Hút thuốc
- Cao tuổi
- Tiền sử gia đình mắc CRC
- Bệnh viêm đại tràng (IBD).
- Nhiễm *Streptococcus bovis* máu.
- Hội chứng đa polyp bẩm sinh:
  - Hội chứng đa polyp Juvenile:
    - Do NST trội nhưng nó có thể tự xảy ra.
    - Không ác tính
  - Hội chứng Peutz–Jeghers:
    - ANST trội
    - Tăng nguy cơ mắc CRC.
    - Hiện diện nốt hắc tố ở niêm mạc miệng
- Bẩm chất di truyền:
  - Đa polyp tuyến gia đình (FAP):
    - NST trội
    - Đột biến gen *APC* trên NST số 5.
    - 100% dẫn tới CRC.
  - Ung thư đại trực tràng không polyp di truyền (HNPCC):
    - NST trội
    - Đột biến gen sửa chữa ghép đôi bất xứng của ADN.

- Nội khoa: hóa trị (oxaliplatin, folinic acid và 5-fluorouracil là chế độ điều trị phổ biến nhất); xạ trị cũng có thể được sử dụng
- Phẫu thuật: phẫu thuật cắt u thường là điều trị theo lựa chọn.

Biến chứng

- Tắc ruột và di căn.

MAP 3.8 Ung thư đại trực tràng (CRC)

Hệ thống phân độ Duke		
Giai đoạn	**Mô tả**	**Tỉ lệ sống sau 5 năm**
A	Giới hạn ở lớp cơ niêm	90%
B	Xâm lấn qua lớp cơ niêm	65%
C	Di căn hạch	30%
D	Di căn xa	<10%

Hệ thống TNM

Tis – Ung thư tại chỗ
T1 – Xâm lấn lớp dưới niêm
T2 – Xâm lấn lớp cơ niêm
T3 – Xâm lấn lớp dưới thanh mạc nhưng các cơ quan khác chưa bị thâm nhập
T4 – Các cơ quan lân cận bị xâm lấn
N1 – Di căn 1–3 hạch vùng
N2 – Di căn ≥4 hạch vùng
M0 – Không di căn xa
M1 – Có di căn xa

MAP 3.9 Viêm tụy

VIÊM TỤY CẤP

Viêm tụy cấp là gì?

Là sự viêm của nhu mô tụy, kèm tăng nồng độ enzyme amylase và lipase trong xét nghiệm máu.

Triệu chứng: PAN

- Đau thượng vị lan ra sau lưng (**P**ain)
- Chán ăn (**A**norexia)
- Buồn nôn và nôn. (**N**ausea)
- Dấu Grey Turner: bầm vùng hông.
- Dấu Cullen: bầm quanh rốn.

Nguyên nhân

Nhớ : Em Thấy Rằng Có Thuốc Bệnh Sẽ Sớm Qua Thôi

- **E**RCP: chụp mật tụy ngược dòng qua nội soi
- **T**ự miễn
- **R**ượu

VIÊM TỤY MẠN

Viêm tụy mạn là gì?

Là khi tính toàn vẹn cấu trúc của tụy bị thay đổi do hậu quả trực tiếp của tình tràng viêm mạn

Triệu chứng

Đau !

- Khởi phát ở thượng vị
- Lặp đi lặp lại
- Lan ra sau lưng
- Giảm khi ngồi ngả ra trước
- Tăng khi ăn uống thịnh soạn

Nguyên nhân

Nhớ: Sún Răng Thì Xấu

- **S**uy dinh dưỡng
- **R**ượu
- **T**ắc ống tụy
- **X**ơ nang tụy

- **C**hấn thương
- **T**huốc, ví dụ: azathioprine
- **B**ọ cạp đốt
- **T**eroids.
- **S**ỏi mật
- **Q**uai bị
- **T**ăng lipid/calci máu

Cận lâm sàng

- Tăng amylase và lipase huyết thanh
- Tìm nguyên nhân, ví dụ: siêu âm để tìm sỏi mật
- CT scan để loại trừ biến chứng (không chụp trong vòng <72h của đợt cấp trừ khi có chỉ định lâm sàng).

Điều trị

- Thường điều trị triệu chứng: không cho ăn đường miệng, duy trì dịch truyền tĩnh mạch và giảm đau, e.g. tramadol
- Điều trị nguyên nhân, e.g ERCP để lấy sỏi mật

Biến chứng

Nhớ: Đừng Ham Chạy SH

- **Đ**ông máu nội mạch lan tỏa (DIC)
- **H**oại tử
- **C**hảy máu
- **S**uy đa cơ quan
- **H**ội chứng suy hô hấp cấp (ARDS)

Cận lâm sàng

- Giảm elastase phân.
- CT scan: nốt calci hóa (cũng có thể thấy trên film Xquang bụng)
- Chụp mật tụy bằng cộng hưởng từ (MRCP).

Điều trị

- Bảo tồn: cai rượu
- Nội khoa: giảm đau, e.g. tramadol và liệu pháp thay thế enzyme tụy; bắt đầu liệu pháp insulin nếu bị tiểu đường

Biến chứng

Nhớ: Đừng Tiếc Tiền Nữa

- **Đ**ái tháo đường
- **T**ắc nghẽn tụy
- **T**iêu chảy mỡ.
- **N**ang giả tụy.

TABLE 3.1 Vi sinh vật của ống tiêu hóa

Vi sinh vật	Bệnh	Khác
Vibrio vulnificus	Ngộ độc thực phẩm	Tìm thấy trong hải sản; vi khuẩn Gram âm
Bacillus cereus	Ngộ độc thực phẩm	Tìm thấy trong cơm hâm; vi khuẩn Gram dương
Staphylococcus aureus	Ngộ độc thực phẩm	Tìm thấy trong mayonnaise và thịt bị nhiễm bẩn; Vi khuẩn Gram dương
Clostridium botulinum	Ngộ độc thực phẩm	Tìm thấy trong thực phẩm đóng hộp kém chất lượng; Vi khuẩn Gram dương
Escherichia coli O157:H7	Ngộ độc thực phẩm và tiêu chảy	Tìm thấy trong thịt nấu chưa chín kỹ; *E.coli* gây bệnh đường ruột gây tiêu chảy ở trẻ em, cũng gây hội chứng tan huyết uré huyết; Vi khuẩn Gram âm
Campylobacter jejuni	Tiêu chảy phân máu	Tìm thấy trong phân gia súc gia cầm, gắn liền với hội chứng Guillain–Barré, gây liệt từ dưới lan lên trên; Vi khuẩn Gram âm
Salmonella	Tiêu chảy phân máu	Tìm thấy trong thực phẩm bị nhiễm bẩn; Vi khuẩn Gram âm
Shigella	Tiêu chảy phân máu	Sản xuất độc tố shiga; Vi khuẩn Gram âm
Yersinia enterocolitica	Tiêu chảy phân máu	Gắn liền với những vụ bùng phát dịch trong trường mẫu giáo; Vi khuẩn Gram âm
Enterotoxic *Escherichia coli*	Tiêu chảy khách du lịch	Tiêu chảy khách du lịch thường tự giới hạn; Vi khuẩn Gram âm
Vibrio cholerae	Tiêu chảy nước vo gạo	Sản xuất độc tố tả; Vi khuẩn Gram âm
Cryptosporidium	Nhiễm Cryptosporidium	Gắn liền với bệnh nhân AIDS ; sinh vật đơn bào
Norwalk virus	Viêm dạ dày ruột	Virus gây buồn nôn và nôn phổ biến nhất
Helicobacter pylori	Yếu tố nguy cơ của loét tiêu hóa, viêm dạ dày và ung thư dạ dày	Sản xuất urease; điều trị bằng liệu pháp 3 thuốc, i.e. một thuốc ức chế bơm proton (PPI) với hoặc clarithromycin và amoxicillin hoặc clarithromycin và metronidazole; Vi khuẩn Gram âm
Toxoplasma gondii	Nhiễm Toxoplasma	Nang được tìm thấy trong thịt hoặc phân mèo; gây ra áp xe não ở bệnh nhân AIDS; đơn bào
Taenia solium	Sán dây đường ruột	Tìm thấy trong thịt lợn nấu chưa chín kĩ; sán dây

Chương 4 Hệ tiết niệu

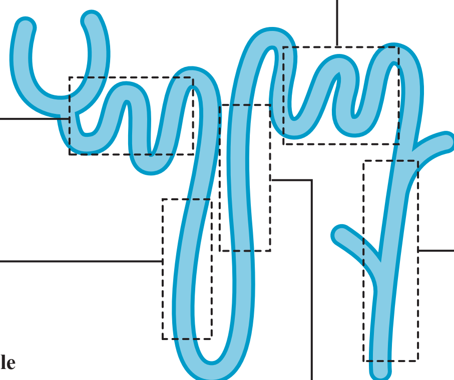
FIGURE 4.1 **Sinh lý nephron**

Ống lượn gần

- Tái hấp thu glucose, amino acid, nước, HCO_3^-, Na^+ và Cl^-.
- Cấu tạo diềm bàn chải.

Ống lượn xa

- Tái hấp thu chủ động ion Na^+ và Cl^-.
- Biểu mô vuông đơn.



Ống góp

- Aldosterone: làm tăng số kênh Na^+ ở ống góp.
- Hormon chống bài niệu (ADH): gắn với receptor V_2 và kết quả là làm tăng số lượng lỗ lọc nước.

Nhánh xuống mỏng của quai Henle

- Tái hấp thu nước nhờ sự ưu trương của tủy thận.
- Không tái hấp thu ion Na^+ .

Nhánh lên dày của quai Henle

- Tái hấp thu ion Na^+.
- Không tái hấp thu nước.
- Chứa kênh vận chuyển $Na^+/K^+/2Cl^-$.

FIGURE 4.2 **Hệ Renin Angiotensin Aldosterone (RAAS)**

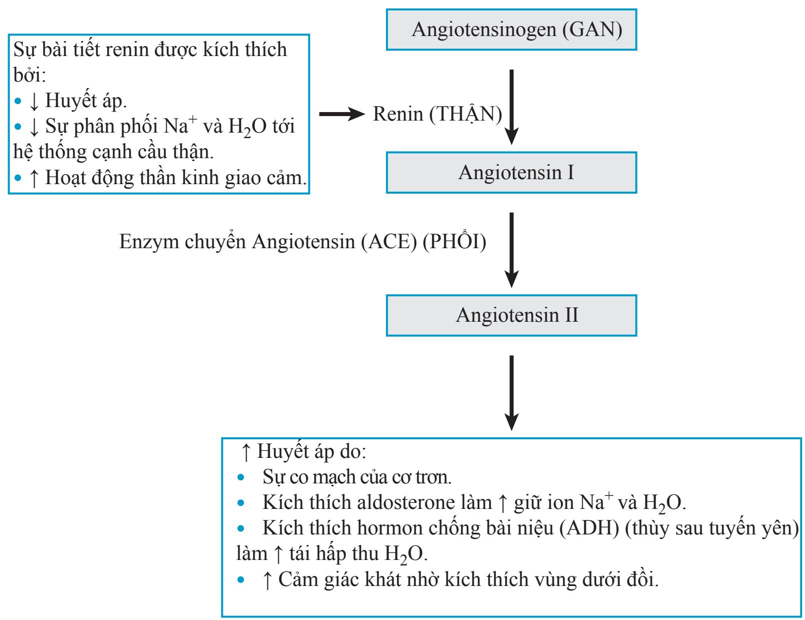


TABLE 4.1 **Thuốc lợi niệu**

Nhóm thuốc	**Ví dụ**	**Cơ chế tác dụng**	**Chỉ định**	**Tác dụng phụ**	**Chống chỉ định**	**Tương tác thuốc**
Lợi niệu thiazid	Bendroflumethiazide	Ức chế đồng vận kênh Na^+/Cl^- ở ống lượn xa.	Tăng huyết áp Suy tim Cổ chướng	Hạ natri máu Hạ kali máu Tăng calci máu Tăng glucose máu Tăng lipid máu Tăng acid uric máu	Gout Suy gan Suy thận Có thể làm nặng thêm bệnh đái tháo đường.	Hạ kali máu có thể làm tăng nguy cơ ngộ độc digoxin Giảm đào thải lithium
Lợi niệu quai	Furosemide	Chặn chất đồng vận chuyển $Na^+/K^+/2Cl^-$ ở đoạn lên quai Henle	Suy tim (điều trị triệu chứng phù) Tăng calci máu nặng	Hạ Natri máu Hạ Kali máu Hạ Calci máu Độc tính trên tai	Suy thận	Hạ kali máu có thể làm tăng nguy cơ ngộ độc digoxin Giảm đào thải lithium
Lợi niệu giữ K^+	Spironolactone	Kháng receptor của Aldosteron	Suy tim (kết hợp với furosemid) Phù Cổ chướng Tăng huyết áp kháng thuốc Hội chứng Conn	Tăng kali máu Vú lớn ở nam (nói cách khác, eplerenone là một chất đối kháng thụ thể aldosterol có chọn lọc)	Bệnh Addison Tăng kali máu	Giảm đào thải lithium
Lợi niệu thẩm thấu	Mannitol	Tăng độ thẩm thấu huyết tương	Phù não Tiêu cơ vân Tan huyết	Sốt Hạ natri máu	Suy tim	Tăng mức độ tác dụng của tobramycin

MAP 4.1 Sỏi thận

Sỏi thận là gì?
Sỏi thận là sỏi được hình thành trong đường tiết niệu. Hầu hết sỏi được tạo thành từ calci lắng đọng (cản quang), còn lại được tạo ra từ struvite (sỏi san hô) và tinh thể axit uric (không cản quang).

Dấu hiệu và triệu chứng
- Không triệu chứng.
- Đau (vùng hạ vị và vùng hông, có thể lan sang vùng sinh dục).
- Tiểu khó.
- Nhiễm trùng tiết niệu (UTI).
- Đái máu.

Nguyên nhân
- Tự phát.
- Tăng calci máu.
- Tăng acid uric máu.
- Tăng oxalat niệu.
- Nhiễm trùng tiết niệu tái phát.
- Thuốc, ví dụ thuốc lợi niệu quai.
- Bệnh di truyền làm tăng nguy cơ, ví dụ bệnh thận đa nang.

Điều trị
- Dự phòng: Phòng ngừa nguyên nhân, VD chế độ ăn ít calci. Giáo dục về các yếu tố nguy cơ.
- Điều trị thuốc:

Triệu chứng	Điều trị
Đau	Giảm đau và tamsulosin
Mất nước	Bù dịch đường tiêm và đường uống
Buồn nôn/Nôn	Thuốc chống nôn
↑ Calci	Chế độ ăn ít calci và dừng thuốc lợi niệu thiazid nếu có thể.
↑ Oxalat	Chế độ ăn ít oxalat
↑ Acid uric	Allopurinol

- Chẩn đoán hình ảnh:
  - Đặt ống mở thận ra da.
  - Đặt stent niệu quản xuôi dòng.
- Phẫu thuật:
  - Lấy sỏi ngược dòng hoặc xuôi dòng trong trường hợp sỏi lớn hoặc sỏi san hô.
  - Tán sỏi ngoài cơ thể bằng sóng cao tần (ESWL) với sỏi lớn (>0.5cm).

Các thăm dò
- Phân tích nước tiểu 24h: đánh giá nồng độ canxi, acid uric, oxalate và citrat.
- CT thận, niệu quản, bàng quang (KUB): tìm sỏi cản quang.
- Có thể dùng siêu âm và UIV.
- Phân tích thành phần hóa học của sỏi.

Biến chứng
- Nhiễm trùng tiết niệu tái diễn.
- Sỏi tái phát.
- Tắc nghẽn.
- Tổn thương niệu quản/Hẹp niệu quản.

NKTN là gì?

Là tình trạng nhiễm khuẩn đường tiết niệu với các dấu hiệu và triệu chứng điển hình. Có thể phân loại thành NKTN dưới hoặc trên (viêm thận - bể thận cấp).

Dấu hiệu và triệu chứng NKTN dưới

- Tiểu khó.
- Tiểu nhiều lần.
- Bí tiểu.
- Đau hạ vị.

Dấu hiệu và triệu chứng NKTN trên

- Sốt/rét run.
- Đau hông.
- Đái máu.

Yếu tố nguy cơ

- Là phụ nữ.
- Quan hệ tình dục.
- Đang đặt catheter.
- Mang thai.
- Mãn kinh.
- Đái đường.
- Dị dạng đường tiết niệu sinh dục.
- Ức chế miễn dịch.
- Tắc đường dẫn niệu, VD sỏi .

Sinh lý bệnh

Hệ tiết niệu có nhiều hệ thống bảo vệ để dự phòng NKTN như:

- Hoạt động đi tiểu.
- Nước tiểu: áp lực thẩm thấu, pH và acid hữu cơ tạo nên môi trường chống nhiễm khuẩn.
- Các yếu tố tiết:
  - Protein Tamm-Horsfall: gắn không đặc hiệu với vi khuẩn; được sản xuất bởi các tế bào ngành lên dày của quai Henle; đột biến gen mã hóa protein này có liên quan đến suy thận tiến triển và nang tủy thận.
  - IgA: kháng lại vi khuẩn đặc hiệu.
  - Lactoferrin: bắt giữ các ion sắt tự do.
- Phòng vệ dịch nhầy: các mucopolysaccharid bao phủ niêm mạc bề mặt bàng quang.
- Nếu các cơ chế phòng vệ này bị các độc tố của vi khuẩn vượt qua thì bệnh nhân sẽ bị NKTN. Một số độc tố cần chú ý của vi khuẩn gồm:
- Với Ecoli gây NKTN (UPEC):
  - Type 1 fimbriae: kết dính với mannose; liên quan với viêm bàng quang.
  - Type P fimbriae: kết dính với glycolipid; liên quan với viêm bể thận.
  - Bao vi khuẩn: còn gọi là kháng nguyên K, có khả năng kháng thực bào; liên quan với viêm bể thận.
- Với Proteus mirabilis:
  - Sản xuất urease.
  - Làm tăng pH nước tiểu.
  - Proteus mirabilis liên quan với sỏi san hô.

MAP 4.2 Nhiễm khuẩn đường tiết niệu

Sinh vật gây bệnh

- *Escherichia coli*: nguyên nhân hàng đầu gây NK-TN trong cộng đồng và trong bệnh viện. Bắt màu thuốc nhuộm xanhmethylene, eosin (EMB).
- *Staphylococcus saprophyticus*: đứng thứ 2 trong các nguyên nhân gây bệnh ở phụ nữa hoạt động tình dục thường xuyên.
- *Klebsiella pneumoniae*: đứng thứ 3 trong các nguyên nhân gây bệnh. Khuẩn lạc dạng nhầy.
- *Proteus mirabilis*: tạo urease, là vi khuẩn Gram âm.
- *Pseudomonas aeruginosa*: có sắc tố xanh mật và có mùi hoa quả. Thường ở trong bệnh viện và kháng thuốc.
- *Adenovirus*: viêm bàng quang chảy máu.
- Các virus BK và JC: liên quan tới đào thải tạng ghép sau ghép tạng.
- *Sán máng*: kí sinh trùng.

Các thăm dò

- Que thử nước tiểu: dương tính với bạch cầu và nitrit.
- Cấy nước tiểu: xác định vi khuẩn gây bệnh (>10^5 vi khuẩn/ml nước tiểu giữa dòng).
- Hình ảnh: xem xét sử dụng siêu âm hoặc nội soi bàng quang nếu NKTN ở trẻ em, nam giới hoặc NKTN tái phát.

Điều trị

- Dự phòng: giáo dục các yếu tố làm tăng nguy cơ mắc bệnh và cách phòng chống.
- Điều trị thuốc: trimethoprim 2 lần/ngày. Xem xét dùng kháng sinh dự phòng nếu NKTN tái diễn.
- Nếu tái diễn, ví dụ. >4 lần NKTN mỗi năm. Cần loại trừ dị dạng giải phẫu và các bất thường đường tiết niệu.

Biến chứng

- Viêm thận bể thận.
- Suy thận.
- Nhiễm trùng huyết.

MAP 4.3 Ung thư thận

UNG THƯ BIỂU MÔ THẬN (RCC)

RCC là gì?

Đây là u biểu mô tuyến phát sinh từ các tế bào lót thành ống lượn gần.

Yếu tố nguy cơ

- Nam giới.
- Tuổi từ 50-70.
- Hút thuốc lá.
- Béo phì.
- Đột biến gen ức chế khối u Von Hipple-Lindau trên NST số 3.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Sụt cân không rõ nguyên nhân.
- Đau hông.
- Đái máu.
- Sờ thấy khối u.
- Sốt.
- Tăng huyết áp.

UNG THƯ TẾ BÀO CHUYỂN TIẾP (TCC)

TCC là gì?

Là ung thư phát triển từ tế bào chuyển tiếp của niệu mạc. Thường gặp ở nam giới.

Yếu tố nguy cơ

Nhớ CAPS:

- **C**yclophosphamide.
- Thuốc nhuộm **A**niline .
- Thuốc **P**henacetin.
- Hút thuốc lá. (**S**moking)

Dấu hiệu và triệu chứng

Phụ thuộc vào vị trí ung thư nhưng thường có biểu hiện đái máu không đau và có các triệu chứng đường tiết niệu dưới, ví dụ: tiểu nhiều lần, bí tiểu.

Hội chứng cận ung thư bao gồm:

- Sự tiết hormon vỏ thượng thận (ACTH): có thể gây ra các triệu chứng của tăng calci huyết.
- Sự tiết erythropoietin (EPO): có thể gây ra các triệu chứng của bệnh tăng hồng cầu.

Các thăm dò

- Chẩn đoán hình ảnh (siêu âm, CT Scan, MRI).

Điều trị

- Dự phòng: giáo dục bệnh nhân. Hỗ trợ, tư vấn và giám sát tâm lý (trầm cảm). Giao bệnh nhân cho y tá Macmillan.
- Thuốc: interferon alpha, sunitinib, sorafenib, bevacizumab.
- Phẫu thuật: Cắt thận 1 phần hay toàn phần là điều trị được chọn, có thể xem xét dùng RFA.

Biến chứng

- Di căn: đến não, xương, phổi, gan, tuyến thượng thận và các hạch bạch huyết.
- Tăng canxi máu.
- Tăng huyết áp.
- Đa hồng cầu.

Các thăm dò

- Soi bàng quang và nội soi niệu quản với sinh thiết.
- Chụp bể thận ngược dòng.
- CT scan.
- MRI.

Điều trị

- Dự phòng: Hỗ trợ, tư vấn và giám sát tâm lý (trầm cảm). Giao bệnh nhân cho y tá Macmillan.
- Điều trị thuốc: mitomycin, phác đồ GC (gemcitabine và cisplatin) hoặc phác đồ MVAC (methotrexate, vinblastine, adriamycin và cisplatin).
- Phẫu thuật: cắt bỏ thận-niệu quản, cắt bỏ nang; có thể xem xét dùng sóng RFA.

Biến chứng

- Di căn, thường tới xương.

MAP 4.4 Tổn thương thận

TỔN THƯƠNG THẬN CẤP(AKI)

Tổn thương thận cấp là gì?

Khi thận bị mất chức năng trong một khoảng thời gian ngắn (vài ngày đến vài tuần) và có đặc điểm là giảm đột ngột mức lọc cầu thận (GFR) và tăng nồng độ creatinin, ure máu. Tổn thương này có thể hồi phục. AKI có thể được chia thành trước thận, tại thận và sau thận, do nhiều nguyên nhân khác nhau.

Nguyên nhân

Trước thận	Tại thận	Sau thận
Giảm thể tích máu • Xuất huyết • Bỏng • Dùng thuốc lợi tiểu	Bệnh cầu thận • Viêm cầu thận • Viêm mạch máu • Bệnh phức hợp miễn dịch, ví dụ lupus ban đỏ hệ thống (SLE)	Tắc nghẽn niệu quản • Sỏi • Khối u
Sốc • Nhiễm trùng • Sốc tim	Tổn thương mạch máu • Hẹp mạch thận 2 bên • Bệnh mách máu nhỏ • Tăng huyết áp ác tính	Tắc nghẽn cổ bàng quang: • Sỏi • Khối u • Phì đại TLT lành tính • Ung thư TLT.
Giảm tưới máu • Hội chứng gan thận • Sử dụng NSAID.	Bệnh lý ống thận-kẽ thận • Hoại tử ống thận cấp • Viêm thận kẽ cấp	Tắc nghẽn niệu đạo • Khối u • Co thắt

TỔN THƯƠNG THẬN MẠN(CKI)

Tổn thương thận mạn là gì?

Là sự suy yếu thận trong một thời gian dài và không hồi phục. Chức năng thận ngày càng kém đi theo thời gian. Nếu không được điều trị, bệnh nhân cuối cùng sẽ tiến triển thành bệnh thận giai đoạn cuối (ESKD).

Nguyên nhân

- Bất cứ bệnh thận nào cũng có thể dẫn đến CKI.
- Viêm cầu thận.
- Tăng huyết áp.
- Đái tháo đường.
- U ác tính.
- Bất thường giải phẫu của đường dẫn niệu.
- Bệnh di truyền, VD bệnh thận đa nang.

Dấu hiệu và triệu chứng

Thiểu niệu/ vô niệu/đa niệu, buồn nôn và nôn, lú lẫn, tăng huyết áp, phù nề (ở ngoại vi và phổi), mệt mỏi, có vị kim loại trong miệng, sút cân không chủ ý, ngứa da, nám da, nhịp thở Kussmaul (toan chuyển hóa), thiếu máu.

• Dùng ức chế men chuyển.	• Đa u tủy xương. • Thuốc gây độc thận.	
Bệnh gây phù: • Suy tim • Hội chứng thận hư		

Dấu hiệu và triệu chứng

Thiểu niệu/vô niệu, buồn nôn và nôn, lú lẫn, tăng huyết áp, đau bụng/sườn, dấu hiệu quá tải dịch, ví dụ tăng áp lực tĩnh mạch cảnh (JVP).

Các thăm dò

- GFR.
- Máu: công thức máu, U&Es, creatinine, calci và phosphate, ESR, CRP, miễn dịch, virus.
- Phân tích nước tiểu: Máu, protein, glucose, bạch cầu và nitrit, protein Bence Jones.
- Hình ảnh: Siêu âm.

Điều trị

- Duy trì lưu lượng máu đến thận và cân bằng dịch.
- Theo dõi điện giải.
- Điều trị nguyên nhân gốc; phân loại AKI bằng tiêu chí RIFLE (Nguy cơ, Tổn thương, Suy thận, mất mát do tổn thương, bệnh thận giai đoạn cuối).
- Dừng tất cả các thuốc gây độc cho thận.

Biến chứng

- Toan chuyển hóa.
- Tăng kali máu.
- Tăng photphat máu.
- Phù phổi.

Các thăm dò

- GFR.
- Máu: FBC, U&Es, creatinine, nồng độ calci và phosphate, ESR, CRP, miễn dịch, virus.
- Phân tích nước tiểu: máu, protein, glucose, bạch cầu và nitrit; protein Bence Jones niệu (đa u tủy).
- Hình ảnh: Siêu âm.
- Sinh thiết thận.

Điều trị

- Bảo tồn: ngừng hút thuốc, ăn ít muối, duy trì tâm lý thoải mái.
- Điều trị thuốc
  - Điều trị nguyên nhân gốc và biến chứng
  - Điều chỉnh huyết áp
  - Điều trị thiếu máu
  - Điều trị nhiễm toan (bằng natri bicarbonat)
  - Điều trị tăng phosphat máu (bằng chất gắn phosphat).
- Phẫu thuật: Lọc máu (chạy thận nhân tạo hoặc thẩm phân phúc mạc), ghép thận.

Biến chứng

- Thiếu máu.
- Tăng huyết áp.
- Bệnh xương thận.
- Toan chuyển hóa.
- Đột quỵ.
- Tổn thương thần kinh ngoại vi.
- Hội chứng ống cổ tay.
- Oedematous states.(?)
- Mệt mỏi.

HỘI CHỨNG VIÊM CẦU THẬN

Hội chứng viêm cầu thận là gì?

Đây là một nhóm triệu chứng có ở nhiều bệnh khác nhau.

Dấu hiệu

Nhớ PHUTATT:

- **P**rotein niệu.
- **H**ồng cầu niệu.
- Tăng **U**re máu.
- **T**rụ hồng cầu.
- Hiệu giá kháng thể **A**ntistreptolysin O.
- **T**iểu ít.
- **T**ăng huyết áp.

Nguyên nhân

Có thể được chia thành 2 loại: Nguyên nhân tăng sinh khu trú và nguyên nhân tăng sinh lan tỏa.

Tăng sinh khu trú	Tăng sinh lan tỏa
Bệnh thận IgA	Viêm cầu thận tiến triển nhanh. ví dụ: hội chứng Goodpasture
Lupus ban đỏ hệ thống (SLE)	SLE
Ban Henoch–Schönlein	Viêm cầu thận tăng sinh màng
Hội chứng Alport	Chứng cryoglobulin huyết

MAP 4.5 HC viêm cầu thận và HC thận hư

HỘI CHỨNG THẬN HƯ

Hội chứng thận hư là gì?

Đây là một nhóm triệu chứng có ở nhiều bệnh khác nhau.

Dấu hiệu

Nhớ PALP:

- **P**rotein niệu > 3g/ngày.
- Giảm **A**lbumin máu < 30g/L.
- Tăng **L**ipid máu, vì:
  - Giảm protein máu gây kích thích gan sản xuất nhiều protein hơn, kết quả là tổng hợp nhiều lipoprotein hơn.
  - Giảm mức độ của lipoprotein lipase đồng nghĩa với giảm chuyển hóa lipid.
- **P**hù.

Nguyên nhân

- Bệnh cầu thận thay đổi tối thiểu.
- Viêm cầu thận xơ hóa khu trú từng phần.
- Viêm cầu thận màng.
- Bệnh thận đái tháo đường.
- Thoái hóa tinh bột.

Các xét nghiệm

- Máu: Công thức máu, U&Es, LFTs, creatinine, ure, CRP, ESR, glucose, lipid profile.
- Phân tích nước tiểu: máu, protein, glucose, bạch cầu, nitrites và protein Bence Jones.
- Nephritic screen: bổ thể huyết thanh (C3 và C4), kháng thể kháng nhân (ANA), chuỗi kép DNA, kháng thể huyết thanh kháng bạch cầu trung tính (ANCA), chất kháng màng đáy cầu thận (GBM), huyết thanh chẩn đoán HIV, huyết thanh chẩn đoán HBV và HCV, cấy máu, test labo nghiên cứu bệnh lây qua đường tình dục (VDRL) cho bệnh giang mai.
- Sinh thiết thận.
- Hình ảnh: siêu âm.

Điều trị

- Thay đổi lối sống, ăn ít muối.
- Điều trị thuốc: Điều trị theo nguyên nhân:
  - Điều trị tăng huyết áp.
  - Điều trị protein niệu.
  - Điều trị tăng cholesterol máu.
  - Liệu pháp chống đông dự phòng.
  - Phác đồ dùng liệu pháp miễn dịch, ví dụ prednisolon, cyclophosphamide và azathioprine.
  - Lọc máu nếu nặng lên.

Biến chứng

- Hội chứng thận hư.
- Viêm cầu thận mạn.
- Suy tim.
- Viêm cầu thận tăng sinh màng.
- SLE.

Các thăm dò

- Máu: Công thức máu, U&Es, LFTs, creatinin, ure, CRP, ESR, glucose, lipid.
- Phân tích nước tiểu: máu, protein, glucose, bạch cầu, nitrites và protein Bence Jones.
- Nephritic screen: bổ thể huyết thanh (C3 và C4), ANA, dsDNA, ANCA, anti-GBM, huyết thanh chẩn đoán HIV, huyết thanh chẩn đoán HBV và HCV, cấy máu , VDRL với bệnh giang mai.
- Sinh thiết thận.
- Xquang: Siêu âm.

Điều trị

- Thay đổi lối sống, ăn ít muối.
- Điều trị thuốc: Điều trị theo nguyên nhân:
  - Điều trị tăng huyết áp.
  - Điều trị protein niệu.
  - Điều trị tăng cholesterol máu.
  - Liệu pháp chống đông máu dự phòng.
  - Chế độ dùng liệu pháp miễn dịch, ví dụ prednisolon, cyclophosphamide và azathioprine.
  - Lọc máu nếu nặng lên.

Biến chứng

- Tăng huyết áp.
- Tổn thương thận cấp.
- Tổn thương thận mạn.
- Nhiễm trùng.

ADPKD

ADPKD là gì?

Đây là bệnh đa nang di truyền trội, thấy ở người lớn.

Nguyên nhân

Do đột biến ở gen mã hóa một protein màng gọi là polycystin. Hai gen mã hóa protein này là:

- PKD1 ở chromosom 16 (mã hóa polycystin 1).
- PKD2 ở chromosome 4 (mã hóa polycystin 2).

Dấu hiệu và triệu chứng

- Đau (do xuất huyết nang thận).
- Tăng huyết áp.
- Đái máu.
- Sờ thấy khối u ở 2 bên hông.
- Gan to.

Các thăm dò

- Máu: FBC, U&Es, calci và phosphate, PTH.
- Phân tích nước tiểu và cấy nước tiểu.
- Hình ảnh: siêu âm để chẩn đoán.
- Sàng lọc gen và theo dõi huyết áp.

Các bệnh nang thận

- Loạn sản nang thận.
- Bệnh thận đa nang di truyền trội trên NST thường (ADPKD).
- Bệnh thận đa nang di truyền lặn trên NST thường (ARPKD).
- Bệnh nang tủy thận.

MAP 4.6
Bệnh nang thận

ARPKD

ARPKD là gì?

Đây là bệnh đa nang di truyền lặn, thấy ở trẻ em với biểu hiện bệnh thận và bệnh gan ở nhiều mức độ.

Nguyên nhân

- PKHD1 ở nhiễm sắc thể 6.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Tăng huyết áp.
- Dấu hiệu tổn thương thận mạn tính.
- Nhiễm trùng hô hấp mạn tính.
- Dấu hiệu của tăng áp tĩnh mạch cửa: cổ chướng, giãn tĩnh mạch thực quản, tuần hoàn bàng hệ.
- Chậm lớn.
- Nhiễm trùng tiết niệu tái diễn
- Đái nhiều.

Các thăm dò

- Chẩn đoán sàng lọc trước sinh.
- Máu: FBC, U&Es, LFTs.
- Phân tích và cấy nước tiểu.
- Hình ảnh: Siêu âm (cho thấy thận to kèm hoặc không kèm thiểu ối), CT scan, MRI.

Điều trị
- Bảo tồn: hỗ trợ bệnh nhân.
- Điều trị thuốc:
  - Điều trị tăng huyết áp.
  - Điều trị kháng sinh cho nhiễm trùng đường tiết niệu.
- Phẫu thuật: Giảm áp nang.

Biến chứng
- Phát triển thành tổn thương thận mạn tính.
- Nhớ NCST:
  - **N**ang gan.
  - **C**hứng phình mạch.
  - **S**a van hai lá.
  - **T**úi phình mạch vỡ gây xuất huyết dưới màng nhện.

Bệnh nang ở tủy thận
- Bệnh nang tủy thận tuổi thanh thiếu niên.
- Bệnh nang mắc phải: thường là do chạy thận.
- Xốp tủy thận.
- U nang đơn giản.

Điều trị
- Bảo tồn: Hỗ trợ cha mẹ và bệnh nhân
- Điều trị thuốc:
  - Thông khí và nghiệm pháp oxy dài hạn.
  - Điều trị tăng huyết áp (thuốc ức chế men chuyển angiotensin).
  - Dùng kháng sinh cho nhiễm khuẩn tiết niệu.
  - Dùng lợi tiểu nếu quá tải dịch.
- Phẫu thuật:
  - Cắt thận.
  - Ghép gan thận đồng thời.

Biến chứng
- Nang gan
- Xơ gan bẩm sinh .
- Tăng sinh ống mật.

THẬN MÓNG NGỰA

Thận móng ngựa là gì?

Điều này xảy ra trong quá trình phát triển khi cực dưới của cả 2 thận hợp nhất với nhau, kết quả là sự hình thành một quả thận hình móng ngựa. Thận này không thể lên đến vị trí giải phẫu bình thường do phần hợp nhất ở trung tâm vướng vào động mạch mạc treo tràng dưới.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Không có triệu chứng.
- Nhiễm trùng đường tiết niệu tái diễn (UTI).
- Sỏi thận.
- Bệnh thận tắc nghẽn.

Nguyên nhân

- Bất thường bẩm sinh.

Các thăm dò

- Siêu âm chẩn đoán

Điều trị

- Điều trị biến chứng.

Biến chứng

- Dễ bị tổn thương.
- Hình thành sỏi thận.
- Tăng nguy cơ ung thư biểu mô tế bào chuyển tiếp của bể thận.

Nhớ MLSĐ

- Thận **M**óng ngựa.
- Thận **L**ạc chỗ.
- Bất **S**ản thận.
- Niệu quản **Đ**ôi.

THẬN LẠC CHỖ

Thận lạc chỗ là gì?

Đây là một bất thường bẩm sinh mà thận nằm ở trên mào chậu hoặc trong khung chậu.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Thường không có triệu chứng.

Nguyên nhân

- Bất thường gen.
- Kém phát triển metanephrogenic diverticulum.
- Tiếp xúc với tác nhân gây quái thai.

Các thăm dò

- Siêu âm chẩn đoán.

Điều trị

- Không điều trị; điều trị biến chứng nếu có xuất hiện.

Biến chứng

- Nhiễm trùng đường tiết niệu.
- Sỏi thận.

MAP 4.7 Những bất thường bẩm sinh ở thận

NIỆU QUẢN ĐÔI

Niệu quản đôi là gì?

Điều này xảy ra khi chồi niệu quản tách ra trong quá trình phát triển phôi thai và kết quả là tạo thành 2 niệu quản dẫn lưu cho 1 thận.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Không có triệu chứng.
- Nhiễm trùng tiết niệu tái diễn.

Nguyên nhân

- Sự tách đôi của chồi niệu quản.

Các thăm dò

- Siêu âm và chụp niệu đồ tĩnh mạch chẩn đoán.

Điều trị

- Điều trị triệu chứng.

Biến chứng

- Trào ngược bàng quan niệu quản.
- Sa lồi niệu quản.
- Nhiễm trùng niết niệu.

BẤT SẢN THẬN

Bất sản thận là gì?

Thiếu một thận hoặc cả hai thận.

Dấu hiệu và triệu chứng

Thiếu thận hai bên (Hội chứng Potter)	Thiếu thận một bên
Đôi tai thấp	Tăng huyết áp
Thiếu chi	Tăng nguy cơ nhiễm trùng hô hấp
Cằm lùi về sau	Protein niệu
Mũi tẹt, rộng	Đái máu

Nguyên nhân

- Sự phát triển bất thường của chồi niệu quản.

Các thăm dò

- Sàng lọc trước sinh.

Điều trị

Phụ thuộc vào việc thiếu một hay 2 bên thận.

Thiếu thận hai bên (Hội chứng Potter)	Thiếu thận một bên
Trẻ thường chết sau khi sinh vài ngày. Nếu trẻ sống sót, chúng cần đến thẩm phân phúc mạc lâu dài.	Điều trị tăng huyết áp .

Biến chứng

- Dễ bị tổn thương (Thận 1 bên).
- Tử vong.

This page intentionally left blank

Chương 5 Hệ Nội Tiết

Cường giáp là gì?

Xảy ra khi có quá nhiều hormone tuyến giáp lưu hành trong cơ thể. Có rất nhiều nguyên nhân gây ra cường giáp.

Nguyên nhân	
Nguyên nhân	**Thông tin**
Bệnh Graves (Basedow)	• Đây là nguyên nhân thường gặp nhất của cường giáp • Đây là bệnh tự miễn • Phân biệt với các nguyên nhân cường giáp khác qua thay đổi về mắt, như lồi mắt và các dấu hiệu khác như phù niêm trước xương chầy • Liên quan tới các bệnh lý tự miễn khác, như thiếu máu ác tính
Bướu giáp đa nhân độc và bướu giáp đơn nhân độc	• Đây là nguyên nhân hay gặp thứ hai của cường giáp • Nguy cơ mắc tăng theo tuổi • Hay gặp ở nữ giới • Bướu đơn nhân gợi ý tới u tân sinh tuyến giáp
Viêm tuyến giáp De Quervain	• Là tình trạng cường giáp thoáng qua sau khi nhiễm virus • Bướu giáp thường đau • Theo sau thường là một giai đoạn suy giáp

Triệu chứng

- Sụt cân.
- Da ấm/sợ nóng.
- Tiêu chảy.
- Lồi mắt (bệnh Graves).
- Mất đồng vận nhãn cầu mi trên.
- Trống ngực.
- Lo âu.
- Run.
- Bướu giáp +/- tiếng thổi.
- Tăng phản xạ gân xương.

MAP 5.1
Cường Giáp

Biến Chứng

- Rung nhĩ.
- Suy tim tăng cung lượng.
- Bệnh cơ tim.
- Loãng xương.

Điều Trị

- Bảo tồn: giáo dục cho bệnh nhân, ngưng hút thuốc lá.
- Điều trị bằng thuốc:

Kiểm soát triệu chứng	Trống ngực và run: thuốc chẹn beta. Triệu chứng mắt: thuốc nhỏ mắt để bôi trơn.
Thuốc kháng giáp	Carbimazole Propylthiouracil Tác dụng phụ: giảm bạch cầu hạt (theo dõi sát công thức máu của bệnh nhân)
Điều trị bằng iod phóng xạ	Điều trị triệt để; Bệnh nhân phải bình giáp trước khi điều trị.

- Ngoại khoa: Cắt bán phần tuyến giáp; bệnh nhân phải bình giáp trước khi phẫu thuật. Dùng Kali-iodua (KI) trước khi phẫu thuật để giảm tưới máu tại tuyến giáp.

Cận lâm sàng

- Xét nghiệm tuyến giáp (giảm TSH, tăng T3 và T4).
- Siêu âm tuyến giáp.
- Chọc hút tế bào nốt đơn độc để loại trừ tế bào ác tính.
- Xạ hình tuyến giáp để xem có nhân nóng hoặc nhân lạnh.

Suy giáp là gì?

Điều này xảy ra khi có quá ít hormon tuyến giáp lưu hành trong cơ thể. Có rất nhiều nguyên nhân khác nhau gây suy giáp.

Nguyên nhân	
Các loại suy giáp	**Nguyên nhân**
Suy giáp nguyên phát	• Thiếu iod. • Viêm giáp tự miễn Hashimoto. • Sau cắt tuyến giáp/điều trị iod phóng xạ. • Do thuốc, vd lithium, điều trị quá mức cường giáp.
Suy giáp thứ phát	• Rối loạn chức năng hệ trục dưới đồi-tuyến yên. • Ung thư tuyến yên. • Hội chứng Sheehan (Thiếu máu hoại tử tuyến yên sau sinh). • Bệnh lý thâm nhiễm, vd lao và bệnh quá tải sắt (haemochromatosis)

MAP 5.2 Suy giáp

Biến chứng
- Tăng cholesterol máu.
- Biến chứng trong thai kỳ, vd, tiền sản giật.
- Cường giáp do điều trị suy giáp quá mức.
- Hôn mê do suy giáp.

Điều trị
- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân.
- Bằng thuốc: Hormon tuyến giáp thay thế suốt đời với levothyroxin.

Cận lâm sàng
- Hormon tuyến giáp (↑TSH, ↓T3 và ↓T4).
- Kháng thể tuyến giáp.
- Công thức máu (thiếu máu).
- XN nước tiểu và điện giải.
- XN chức năng gan.
- Creatinine.
- Cholesterol.
- Test Guthrie cho trẻ sơ sinh.

Triệu chứng
- Tăng cân.
- Da lạnh/sợ lạnh.
- Táo bón.
- Da khô.
- Tóc dễ gãy rụng.
- Tim nhịp chậm.
- Trầm cảm.
- Giảm phản xạ.

Ung thư tuyến giáp là gì?

Nguồn gốc của loại ung thư này từ tế bào nang và cận nang.

Nguyên nhân

Khối u ác tính. Nguy cơ tăng lên với trẻ em bị chiếu xạ vùng cổ.

Ung thư tuyến giáp có thể được phân loại dựa vào mô bệnh học.

Sự xuất hiện của mô bệnh học	% ung thư tuyến giáp	Thông tin	
Dạng nhú	70%	• Ảnh hưởng tới nhóm bệnh nhân trẻ • Di căn tới nhóm hạch cổ	• Tiên lượng tốt
Dạng nang	20%	• Thường gặp ở vùng thiếu iod • Di căn tới xương và phổi	• Tiên lượng tốt
Dạng tủy	5%	• Phát triển từ tế bào cận nang • Calcitonin là marker sinh học	• Liên quan tới hchứng MEN (ung thư đa tuyến) • Di căn tới các hạch bạch huyết
Không biệt hóa	<5%	• Ảnh hưởng tới nhóm bệnh nhân lớn tuổi • Phát triển nhanh	• Di căn tới hạch bạch huyết • Tiên lượng xấu
Khác	-	• U lympho của tuyến giáp • Sarcôm tuyến giáp	• Ung thư biểu mô tế bào Hürthle (một biến thể của ung thư BM dạng nang)

MAP 5.3 Ung thư tuyến giáp

Triệu chứng
- Nhân giáp/nhân độc.
- Triệu chứng cường giáp (hiếm gặp).
- Triệu chứng của suy giáp (hiếm gặp).

Điều trị
Phụ thuộc vào phân loại mô bệnh học.

Sự xuất hiện của mô bệnh học	Điều trị
Dạng nhú	• Kích thước <1 cm: cắt thùy tuyến giáp, điều trị levothyroxine cả đời và kiểm tra thyroglobulin hàng năm. • KT >1 cm: cắt toàn bộ tuyến giáp, cắt bỏ bằng iod phóng xạ, điều trị levothyroxine cả đời và kiểm tra thyroglobulin hàng năm.
Dạng nang	• KT <1 cm: cắt thùy tuyến giáp, điều trị levothyroxine cả đời và kiểm tra thyroglobulin hàng năm. • KT >1 cm: cắt toàn bộ tuyến giáp, cắt bỏ bằng iod phóng xạ, điều trị levothyroxine cả đời và kiểm tra thyroglobulin.
Dạng tủy	Cắt tuyến giáp toàn bộ sau đó điều trị levothyroxine cả đời; sàng lọc các thành viên khác trong gia đình với hội chứng ung thư đa tuyến nội tiết (MEN) và ung thư tuyến giáp.
Không biệt hóa	Phẫu thuật Debulking và chăm sóc giảm nhẹ.

Biến chứng
- Tử vong: ung thư không biệt hóa.
- Di căn.
- Tái phát.
- Biến chứng phẫu thuật:
  - Xuất huyết.
  - Nhiễm trùng.
  - Tổn thương thần kinh thanh quản ngoặt ngược.
  - Suy cận giáp.
- Suy giáp.

Cận lâm sàng
- Máu: Chức năng tuyến giáp.
- Chọc hút tế bào bằng kim nhỏ.
- Cắt thùy tuyến giáp để chẩn đoán.
- Hình ảnh:
  - Siêu âm tuyến giáp
  - Xạ hình tuyến giáp (nhân nóng thì ít có khả năng là ác tính).

Đái Tháo Đường (DM) là gì?

Đây là bệnh lý chuyển hóa, đặc trưng bởi đường huyết tăng cao mạn tính do giảm nhạy cảm insulin hoặc giảm bài tiết insulin.

- Type 1 DM: đây là bệnh lý tự miễn, kết quả là sự phá hủy tế bào beta của tụy, từ đó làm giảm sản xuất insulin. Bệnh lý này khởi phát ở tuổi vị thành niên, liên quan tới gen HLA-DR3 và HLA-DR4. Bệnh nhân có nguy cơ nhiễm toan ceton.
- Type 2 DM: Xảy ra khi bệnh nhân đề kháng insulin hoặc khi tế bào beta tụy suy kiệt không sản xuất đủ insulin hoặc cả hai. Bệnh thường khởi phát muộn; tuy nhiên, có bằng chứng cho thấy bệnh tăng lên ở người trẻ vì các yếu tố môi trường như gia tăng béo phì, lối sống tĩnh tại. Bệnh nhân có nguy cơ rơi vào tình trạng tăng áp lực thẩm thấu.
- Nguyên nhân đái tháo đường khác bao gồm: viêm tụy mạn tính, đái tháo đường thai kỳ và bệnh xơ nang tụy.

Điều trị

Điều trị	Type 1 DM	Type 2 DM
Bảo tồn	Lời khuyên dinh dưỡng Kiểm tra BMI Ngưng hút thuốc Giảm sử dụng rượu Kiểm soát đường huyết và HbA1c Khuyến khích tập thể dục	Dinh dưỡng: tăng carbonhydrat phức hợp, giảm chất béo Kiểm tra BMI Ngưng hút thuốc Giảm sử dụng rượu Kiểm tra đường huyết và HbA1c thường xuyên Khuyến khích luyện tập
Dùng thuốc	Xem trang 80-82	Xem trang 80-82

MAP 5.4 **Đái Tháo Đường (DM)**

Cận lâm sàng

Xét nghiệm chẩn đoán bao gồm:

- Đường huyết lúc đói: >7 mmol/L (126 mg/dL)
- Đường huyết bất kỳ (kèm theo các triệu chứng của DM): >11,1 mmol/L (200 mg/dL).
- HbA1c: >6,5% (48 mmol/mol)

Các xét nghiệm khác:

- Nghiệm pháp tăng đường huyết (cho các trường hợp ở ranh giới chẩn đoán):
  - Đường huyết lúc đói: <7 mmol/L (126 mg/dL) và 2h sau khi uống 75g glucose, đường huyết: 7.8–11 mmol/L (140–200 mg/dL).
  - Đường huyết sau 2h: >11.1 mmol/L (>200 mg/dL).
- Rối loạn đường huyết lúc đói: 5.6–6.9 mmol/L (110–126 mg/dL).

Triệu chứng

- Chung: tiểu nhiều, ăn nhiều, uống nhiều, nhìn mờ, nước tiểu có glucose, triệu chứng bệnh mạch máu lớn và mạch máu nhỏ.
- Hay gặp hơn ở type 1 DM: hơi thở mùi ceton, sụt cân, thở kiểu Kussmal, buồn nôn và nôn.

Biến chứng

- Mạch máu lớn: tăng huyết áp, tăng nguy cơ đột quỵ, nhồi máu cơ tim, bàn chân đái tháo đường.
- Vi mạch: bệnh cầu thận, bệnh thần kinh ngoại biên (mất cảm giác kiểu găng tay và tất), bệnh võng mạc, rối loạn cương dương.
- Tâm thần: trầm cảm.

TABLE 5.1 **Thuốc điều trị đái tháo đường**

Để xem đầy đủ về điều trị đái tháo đường và các thuốc ưu tiên sử dụng, mời đi theo đường link tới website NICE guidelines ở Phụ lục 2

Nhóm thuốc điều trị đái tháo đường	Ví dụ	Cơ chế tác dụng	Chỉ định	Tác dụng phụ	Chống chỉ định	Tương tác thuốc
Biguanides	Metformin	↑ Nhạy cảm insulin ngoại vi. ↑ Nhận và sử dụng glucose ở cơ vân. ↓ Tân tạo glucose ở gan. ↓ Hấp thu glucose ở ruột.	Type 2 DM (Lựa chọn đầu tay cho bệnh nhân thừa cân) Hội chứng buồng trứng đa nang	Rối loạn tiêu hóa, Vd. Ỉa chảy Buồn nôn Nôn Toan acid lactic	Suy thận Suy tim Suy hô hấp Suy gan (Tăng nguy cơ tiến triển toan acid lactic)	Tác dụng đối kháng với thuốc ức chế men chuyển (ACE-i) Rượu Thuốc chống viêm (NSAIDs) Steroids
Sulphonylureas (SU)	Glipizide	Chẹn kênh kali của tế bào beta tuyến tụy, dẫn đến tăng bài tiết insulin	Type 2 DM	Rối loạn tiêu hóa Hạ đường huyết Tăng cân	Suy thận Suy gan Porphyria Có thai Cho con bú	ACE inhibitors Rượu NSAIDs Steroids
Meglitinides (glinides)	Repaglinide	Chẹn kênh kali của tế bào beta tuyến tụy, dẫn đến tăng bài tiết insulin	Type 2 DM	Tăng cân Hạ đường huyết	Suy gan Có thai Cho con bú	Ciclosporin Trimethoprim Clarithromycin

Thiazolidinediones (glitazones) TZD	Pioglitazone	Kích hoạt thụ thể sao chép trên nhân tế bào (PPAR)	Type 2 DM	Tăng cân Hạ đường huyết Độc với gan Nguy cơ gãy xương	Type 1 DM Bệnh gan Suy tim Ung thư bàng quang	Rifampicin Paclitaxel
Incretins	Exenatide	Đồng phân của glucagon-like peptide (GLP)-1	Type 2 DM	Rối loạn tiêu hóa, vd. tiêu chảy Viêm tụy cấp	U thư tuyến giáp Hội chứng tân sinh đa tuyến nội tiết typ 2 (MEN2)	Bexarotene
	Saxagliptin	Ức chế dipeptidyl peptidase (DPP)-4	Type 2 DM	Rối loạn tiêu hóa, vd. tiêu chảy Nhiễm trùng hô hấp và tiết niệu Độc với gan Phù ngoại vi	Tiền sử quá mẫn nặng	Thiazolidinedione
Ức chế Alpha-glucosidase	Acarbose	Ức chế men alpha-glucosidase	Type 2 DM	Rối loạn tiêu hóa, vd. tiêu chảy	Bệnh viêm ruột (IBD) Tắc ruột Xơ gan	Orlistat Pancreatin
Đồng phân amylin	Pramlintide	Đồng phân của amylin	Type 1 DM Type 2 DM	Hạ đường huyết trầm trọng	Liệt dạ dày Nhạy cảm với pramlintide	Acarbose

Tiếp trang sau

TABLE 5.1 Thuốc điều trị đái tháo đường (*tiếp*)						
Nhóm thuốc điều trị đái tháo đường	**Ví dụ**	**Cơ chế tác dụng**	**Chỉ định**	**Tác dụng phụ**	**Chống chỉ định**	**Tương tác thuốc**
Liệu pháp insulin	Tác dụng nhanh, vd. insulin lispro Tác dụng ngắn, vd. soluble insulin Tác dụng trung bình, vd. isophane Tác dụng kéo dài, vd. insulin glargine Hỗn hợp, vd. biphasic isophane insulin	Liệu pháp insulin *Cơ chế tác dụng của insulin:* Insulin bám vào các receptor tyrosine kinase và khởi động 2 con đường phosphoryl hóa : 1 Con đường tín hiệu MAP kinase: Có vai trò cho sự phát triển và thời gian sống của tế bào. 2 Lộ trình tín hiệu PI-3K: Chịu trách nhiệm cho sự vận chuyển của receptor GLUT-4 tới bề mặt màng tế bào; GLUT-4 vận chuyển glucose vào trong tế bào; lộ trình này còn có vai trò trong sự tổng hợp protein, lipid và glycogen	Type 1 DM Type 2 DM	Tăng cân. Hạ đường huyết. Loạn dưỡng mỡ dưới da. Hạ kali máu.	Dị ứng với bất kỳ thành phần nào. Hạ đường huyết.	Repaglinide làm tăng nguy cơ nhồi máu cơ tim và hạ đường huyết. Ức chế men Monoamine oxidase (IMAOs) có thể gây tăng bài tiết insulin. Corticosteroids giảm tác dụng của insulin. Levothyroxine giảm tác dụng của insulin. Lợi tiểu Thiazide giảm tác dụng của insulin.

Đái Tháo Nhạt là gì?

Là một rối loạn gây ra bởi nồng độ thấp hoặc kém nhạy cảm của hormon chống bài niệu (ADH). Nguồn gốc từ trung ương hoặc từ thận (ngoại vi).

Nguyên nhân

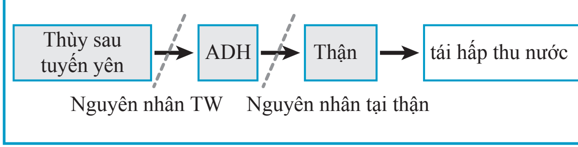
- Trung ương: Thùy sau tuyến yên giảm bài tiết ADH.
  - Khiếm khuyết gene ADH bẩm sinh.
  - Vô căn.
  - Mạch máu.
  - Nhiễm trùng: Viêm não-màng não.
  - Khối u (vd.u tuyến yên), lao và chấn thương.
- Do thận: Thận không đáp ứng với ADH.
  - Dùng thuốc, ví dụ: Lithium.
  - Di truyền
  - Chuyển hóa ↓ Kali, ↑ Calcium.
  - Bệnh thận mạn tính.

  (Xem thêm Figure 5.1.)

Triệu chứng

- Khát nhiều
- Đa niệu
- Mất nước

FIGURE 5.1 Nguyên nhân của Đái tháo nhạt



MAP 5.5 Đái tháo nhạt (DI)

Tiếp trang sau

MAP 5.5 Đái tháo nhạt (DI) (tiếp)

Biến chứng
- Rối loạn điện giải.
- Mất nước.

Cận lâm sàng

Cận lâm sàng	Nguyên nhân TW	Nguyên nhân do thận
Áp lực thẩm thấu máu	↑	↑
Áp lực thẩm thấu niệu	↓	↓
Natri máu	↑	↑
V nước tiểu 24h	>2 L	>2 L
Nghiệm pháp hạn chế nước	Nước tiểu không cô đặc	Nước tiểu không cô đặc
Sau điều trị với desmopressin	Nước tiểu cô đặc	Nước tiểu không cô đặc
Chụp MRI	Tìm các bất thường của tuyến yên, vd. khối u	

Điều trị

Phụ thuộc vào nguyên nhân:
- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Giáo dục bệnh nhân cách kiểm soát lượng muối và nước. Khuyên bệnh nhân nên đeo vòng tay MedicAlert®
- Điều trị bằng thuốc:

Nguyên nhân TW	Nguyên nhân do thận
Desmopressin – một vasopressin tổng hợp; nó làm tăng số lượng các kênh aquaporin-2 ở ống lượn xa và ống góp. Điều này làm tăng tái hấp thu nước.	Liều cao desmopressin
	Khôi phục cân bằng điện giải
	Lợi tiểu thizide
	Ức chế enzyme tổng hợp prostaglandin

- Ngoại khoa: Cắt bỏ khối u nếu được chỉ định.

SUY TUYẾN CẬN GIÁP

Suy tuyến cận giáp là gì?

Xảy ra khi có quá ít hormon PTH được tiết bởi tuyến cận giáp. Có thể phân loại theo nguyên nhân bẩm sinh, mắc phải, thoáng qua và di truyền.

Nguyên nhân	
Loại	**Căn nguyên**
Bẩm sinh	Hội chứng DiGeogre (mất đoạn NST 22q11.2)
Mắc phải	Biến chứng của cắt tuyến cận giáp hoặc tuyến giáp
Thoáng qua	Trẻ sơ sinh đẻ non
Di truyền	Giả suy tuyến cận giáp (PHP) Pseudo-PHP

Triệu chứng

Phụ thuộc vào nguyên nhân: đau bụng, đau cơ, chuột rút, co giật, mệt mỏi, đau đầu, co quắp tay chân, dấu hiệu Chvostek và Trousseau.

Cận lâm sàng			
Xét nghiệm	**Suy cận giáp**	**PHP**	**Pseudo-PHP**
nồng độ PTH	↓	↑	bình thường
calci huyết thanh	↓	↓	bình thường
phosphate huyết	↑	↑	bình thường

Cận lâm sàng khác bao gồm:

- Máu: Công thức máu, nước tiểu-điện giải, chức năng gan, creatinine, ure.
- ECG: loạn nhịp.
- ECHO: các bất thường cấu trúc tim (hội chứng DiGeogre).
- Chụp XQ: bàn tay (bệnh nhân giả suy cận giáp có xương đốt bàn 4-5 ngắn hơn).

MAP 5.6
Suy tuyến cận giáp

Điều trị

- Bảo tồn: chế độ ăn giàu calci và ít phosphate. Tư vấn hỗ trợ cha mẹ.
- Thuốc: bổ sung calci và vitamin D

Biến chứng

- Sỏi thận.
- Loạn nhịp tim.
- Đục thủy tinh thể.
- Vấn đề nha khoa.

Cường Cận Giáp là gì ?

Xảy ra khi có quá nhiều hormone cận giáp (PTH) được sản xuất bởi tuyến cận giáp. Có thể phân loại nguyên nhân thành tiên phát, thứ phát và bậc 3.

Nguyên nhân	
Phân loại	**Nguyên nhân**
Tiên phát	U lành tuyến cận giáp Phì đại tuyến cận giáp Ung thư tuyến cận giáp Do thuốc vd. lithium
Thứ phát	Thiếu hụt vitamin D Bệnh thận mạn tính
Bậc 3	Cường cận giáp thứ phát dai dẳng

Triệu chứng

Phụ thuộc vào nguyên nhân.

Nguyên phát	Thứ phát
Không có triệu chứng. Xương, ví dụ: Đau, loãng xương. Kêu van, ví dụ: Trầm cảm, mệt mỏi Rên rỉ, ví dụ: Nhức cơ Sỏi, ví dụ: Sỏi thận	Nhuyễn xương Còi xương Loạn dưỡng xương do thận

Cận Lâm Sàng			
Xét nghiệm	**Tiên phát**	**Thứ phát**	**Bậc 3**
Nồng độ PTH	↑	↑	↑
Calci huyết thanh	↑	↓	↑
Phosphate huyết	↓	↑	↓

Cận lâm sàng khác cần làm:

- Máu: CT máu, nước tiểu-điện giải, chức năng gan, creatinine.
- Calci nước tiểu.
- Chụp mật độ xương (DEXA).
- Chẩn đoán hình ảnh:
  - Siêu âm cổ và thận.
  - Chụp XQ (tìm sự thay đổi về xương).
  - Sinh thiết tuyến cận giáp.

MAP 5.7
Cường cận giáp

Điều trị			
Phân loại điều trị	**Tiên phát**	**Thứ phát**	**Bậc 3**
Bảo tồn	Theo dõi Uống nhiều nước	Chế độ ăn ít phosphate và giàu calci	–
Thuốc	Bisphosphonates	Calcimimetics, e.g. cinacalcet	–
Ngoại khoa	Cắt tuyến cận giáp	Cắt tuyến cận giáp nếu không đáp ứng điều trị nội khoa	Cắt tuyến cận giáp

Biến chứng

- Sỏi thận.
- Viêm tụy cấp.
- Loét dạ dày.
- Vôi hóa giác mạc.

Hội chứng Cushing là gì?

Là tập hợp các triệu chứng, dấu hiệu xảy ra khi bệnh nhân tiếp xúc lâu dài với cortisol. Có rất nhiều nguyên nhân gây hội chứng Cushing và chúng có thể được phân loại thành nguyên nhân ngoại sinh và nội sinh.

Nguyên nhân	
Phân loại	**Nguyên nhân**
Ngoại sinh	Sử dụng thuốc, vd. Các glucocorticoid kê đơn cho bệnh nhân hen.
Nội sinh	Có thể chia thành nguyên nhân phụ thuộc adrenocorticotrophic hormone (ACTH) và không phụ thuộc ACTH: • Phụ thuộc ACTH: ○ Bệnh Cushing: xảy ra khi ACTH được sản xuất từ u tuyến yên. Sử dụng liều thấp dexamethasone làm test xác định. ○ Tiết ACTH lạc chỗ (thường là ung thư tế bào nhỏ ở phổi) • Không phụ thuộc ACTH: ○ U tuyến thượng thận. ○ Phì đại tuyến thượng thận. ○ Hiếm gặp: hội chứng McCune–Albright ○ Sử dụng Steroid.

MAP 5.8 Hội chứng Cushing

Triệu chứng

- Khuôn mặt hình mặt trăng.
- Béo trung ương.
- Bướu trâu.
- Mụn trứng cá.
- Tăng huyết áp.
- Tăng đường huyết.
- Vết rạn da.
- Xẹp đốt sống.
- Teo cơ gốc chi.
- Tâm thần.

Cận lâm sàng

- Chẩn đoán: cortisol tự do nước tiểu, Nghiệm pháp ức chế dexamethasone liều thấp hoặc liều cao.
- Máu: công thức máu, nước tiểu-điện giải, chức năng gan, glucose, lipid.
- CĐHA: XQ (tìm kiếm ung thư phổi và xẹp đốt sống).
- Khác: đo mật độ xương (DEXA).

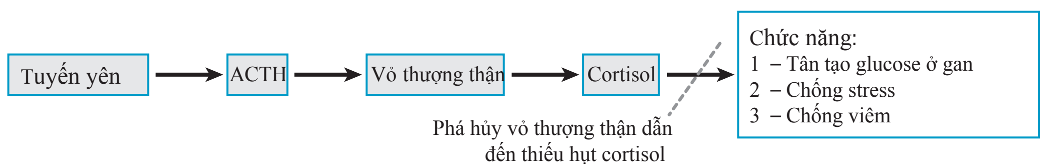
Biến chứng

- Loãng xương.
- Đái tháo đường.
- Tăng huyết áp.
- Suy giảm miễn dịch.
- Đục thủy tinh thể.
- Rạn da.
- Các vết loét.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục về bệnh. Khuyên bệnh nhân nên hạn chế rượu vì rượu làm tăng nồng độ cortisol.
- Thuốc: ketoconazole, metyrapone, mitotane. Điều trị biến chứng ví dụ tăng huyết áp và đái tháo đường.
- Ngoại khoa: phẫu thuật khối u tuyến yên qua xương bướm hoặc cắt tuyến thượng thận 2 bên để loại bỏ u tuyến thượng thận, nếu được chỉ định.

FIGURE 5.2 **Trục dưới đồi-tuyến yên-tuyến thượng thận**



Suy tuyến thượng thận là gì?

Xảy ra khi tuyến thượng thận không sản xuất đủ hormone steroid cần thiết. Có thể phân loại nguyên nhân suy tuyến thượng thận thành nguyên phát và thứ phát.

Nguyên nhân	
Loại	**Nguyên nhân**
Nguyên phát	• Bệnh Addison; các nguyên nhân: ○ Di căn từ ung thư vú, phổi, thận. ○ Tự miễn. ○ Nhiễm trùng, vd. lao (phổ biến nhất) và nhiễm trùng cơ hội, như cytomegalovirus (CMV) ở bệnh nhân HIV. ○ U lympho. • Vô căn. • Sau cắt tuyến thượng thận.
Thứ phát	• Sử dụng prednisolone kéo dài. • U tuyến yên. • Hội chứng Sheehan.

Triệu chứng

- Sụt cân không chủ ý.
- Đau cơ.
- Yếu cơ.
- Mệt mỏi.
- Hạ áp tư thế.
- Đau bụng.
- Thay đổi sắc tố da.
- Rụng lông tóc.
- Tiêu chảy.
- Buồn nôn.
- Nôn.
- Trầm cảm.

Cận lâm sàng

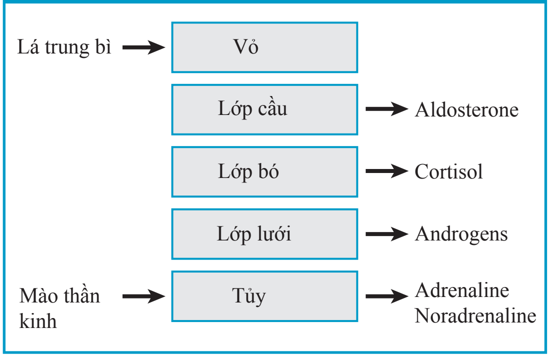
- test chẩn đoán:
  - Đo nồng độ Adrenocorticotropic hormone và cortisol.
  - Test dung nạp glucose
  - Short tetracosactide test aka Short Synacthen test.
- Máu: CTM, Nước tiểu- điện giải (↓ Na^+, ↑ K^+), CNgan, glucose, lipid, Calci huyết.
- Chẩn đoán hình ảnh:
  - XQ (ung thư phổi).
  - CT và MRI tuyến thượng thận.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Bệnh nhân phải có thẻ cảnh báo steroid.
- Thuốc:glucocorticoid thay thế và mineralocorticoids với hydrocortisone và fludrocortisone; điều trị biến chứng.
- Ngoại khoa: phẫu thuật loại bỏ khối u, nếu được chỉ định.

MAP 5.9 Suy tuyến thượng thận

FIGURE 5.3 Giải phẫu lớp vỏ và tủy tuyến thượng thận



Biến chứng

- Suy thượng thận cấp.
- Tăng kali huyết.
- Hạ đường huyết
- Tăng bạch cầu ái toan.
- Chứng rụng tóc.
- Bệnh Addison liên quan tới các bệnh lý khác như:
    - Thiếu máu ác tính.
    - Suy buồng trứng nguyên phát.
    - Hội chứng tự miễn đa tuyến.
    - Basedow.
    - Viêm giáp Hashimoto.

MAP 5.10 Bệnh to viễn cực

Bệnh to các viễn cực là gì?

Bệnh to viễn cực là hội chứng do sản xuất hormone GH quá mức sau khi sụn tiếp hợp đã cốt hóa. Tăng sản xuất GH trước khi sụn tiếp hợp cốt hóa hoàn toàn gọi là bệnh khổng lồ.

Nguyên nhân

- U tuyến yên (phổ biến nhất).
- Hormone bài tiết GH (GHRH) được bài tiết từ ung thư phế quản.

Triệu chứng:

- Tăng kích thước xương hàm dưới.
- Tăng kích thước bàn tay.
- Phì đại lưỡi.
- Giọng trầm hơn.
- Hội chứng ống cổ tay.
- Hỏi xem các bức ảnh cũ của bệnh nhân và lưu ý những thay đổi của họ.

Cận lâm sàng

- Máu: CTM, nước tiểu-điện giải, creatinine, CN gan, glucose, mỡ máu, nồng độ GH, dung nạp glucose, yếu tố tăng trưởng giống insulin (tăng lên), nồng độ prolactin.
- CĐHA:
  - XQ.
  - CT và MRI.
- ECG và siêu âm: đánh giá biến chứng tim mạch, vd. bệnh lý cơ tim.
- Test thị trường: bán manh 2 bên.

Biến chứng

- Tăng nguy cơ các bệnh lý tim mạch.
- Tăng huyết áp.
- Đái tháo đường.
- Tăng nguy cơ ung thư trực tràng.
- Rối loạn cương dương.
- Hậu phẫu, vd. nhiễm trùng, rỉ dịch não tủy.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Thông báo cho bệnh nhân không thể đảo ngược các vấn đề về xương kể cả sau khi điều trị.
- Thuốc:
  - Đồng phân somatostatin, vd. octreotide.
  - Đồng vận Dopamin, vd. cabergoline.
  - Đối vận receptor GH, vd. pegvisomant.
- Ngoại khoa: phẫu thuật qua xương bướm để loại trừ khối u là điều trị chọn lựa.

MAP 6.1 Thiếu máu

Thiếu máu là gì?
Thiếu máu xảy ra khi nồng độ hemoglobin(Hb) giảm thấp.
Thiếu máu được chia thành 3 loại: hồng cầu nhỏ, lớn và bình thường.

Table 6.1 Thiếu máu

Loại thiếu máu	Nguyên nhân	Triệu chứng	Dấu hiệu	Cận lâm sàng	Điều trị	Biến chứng
Hồng cầu nhỏ	Các nguyên nhân gây thiếu sắt như: • Rong kinh • Mang thai • Bệnh lí ác tính đường tiêu hóa • Viêm thực quản • Bệnh trào ngược dạ dày thực quản • Bệnh Celiac • Giun móc • Sán máng • Ăn thiếu sắt Thalassaemia: xem tr.96	Mệt mỏi Hồi hộp Đau đầu Khó thở	• Nhợt nhạt • Móng tay lõm hình thìa • Viêm môi bong vẩy • Viêm teo lưỡi	Công thức máu: • Thiếu máu hồng cầu nhỏ, nhược sắc. • ↓ MCV (<80 fL) • ↓ MCH • ↓ Ferritin • ↓ Sắt huyết thanh • ↑ Khả năng gắn sắt toàn phần (TIBC) Tiêu bản máu: kích thước hồng cầu thay đổi và bị biến dạng. XN tìm nguyên nhân: Nội soi, soi phân, chụp Barrit.	• Điều trị nguyên nhân. Thuốc: Ferrous sulphate	• Mệt mỏi • Tăng nguy cơ nhiễm trùng • Suy tim
Hồng cầu to	Nhớ: **T**ế **B**ào **L**ớn **C**ũng **G**ây **B**ệnh. **T**huốc gây độc tế bào. **B**$_9$ (thiếu vitamin B$_9$). Bất thường hồng cầu **L**ưới.	Mệt mỏi Khó chịu Đau đầu Khó thở Khó chịu Suy nhược	Nhợt nhạt Viêm lưỡi Viêm môi bong vẩy Dị cảm da Thoái hóa tủy sống bán cấp	Công thức máu • ↓Hb • ↑ MCV (>96 fL) • ↓ Vitamin B$_{12}$ • ↓ B$_9$ • ↓ Hồng cầu lưới • ↓ Tiểu cầu (nặng)	Điều trị nguyên nhân. Nếu thiếu máu cấp tính thì tiêm tĩnh mạch Hydroxocobalamin	Mệt mỏi. Suy tim. Lách to. Biến chứng về tâm thần và thần kinh.

	Cồn (Rượu) Suy **G**iáp **B**$_{12}$ (giảm vitamin B$_{12}$)/ thiếu máu ác tính			• ↓ Bạch cầu (nặng) Tiêu bản máu: BC đa hình thái (thiếu B$_{12}$ và B$_{9}$), thấy HC hình bia ở BN bị bệnh gan		
Hồng cầu bình thường	Thiếu máu tan máu do nhiều nguyên nhân khác nhau như: • Thiếu G6PD. • Hồng cầu hình cầu di truyền. • Bất đồng nhóm máu Rh mẹ con. • Hồng cầu hình liềm. • Bệnh thiếu máu tan máu tự miễn do kháng thể nóng và do tự kháng thể lạnh (cold agglutinin disease). • Thiếu máu trong các bệnh mạn tính như: viêm khớp dạng thấp, thiếu máu bất sản tủy.	Mệt mỏi Hồi hộp Đau đầu Khó thở Những triệu chứng của bệnh đi kèm.	Nhợt nhạt Những triệu chứng của bệnh đi kèm.	Công thức máu • ↓ Hb • MCV bình thường • Bình thường hoặc ↑ ferritin	Điều trị nguyên nhân.	Mệt mỏi. Suy tim.

MAP 6.2 Thalassaemia

Thalassaemia là gì?

Thalassaemia là bệnh di truyền lặn trên NST thường, gây nên thiếu máu hồng cầu nhỏ do bất thường quá trình tổng hợp chuỗi globin. Điều này làm thay đổi quá trình tổng hợp hemoglobin(Hb). Thalassaemia được chia thành 2 loại là: α-thalassaemia and β-thalassaemia.

TABLE 6.2 Thalassaemia

Các thể Thalassaemia	Quần thể bị ảnh hưởng	Nguyên nhân	Xét nghiệm	Điều trị	Biến chứng
α-thalassaemia	Thường gặp ở châu Phi và châu Á	↓ Tổng hợp α-globin do đột biến NST số 16; kết quả dẫn tới tăng tổng hợp chuỗi β-globin. Trong α-thalassaemia có sự thiếu hụt từ 1 đến 4 gen: • Thiếu 1 gene: thiếu máu không biểu hiện bệnh. • Thiếu 2 gene: có biểu hiện bệnh. • Thiếu 3 gene: bệnh HbH.	Tiêu bản máu: ở α-thalassaemia có thể thấy hồng cầu hình bia bắn (hoặc hồng cầu hình mũ Mexico). Công thức máu: • Thiếu máu nhược sắc hồng cầu nhỏ. • ↓ MCV • ↓ MCH • Ferritin bình thường. • Iron bình thường. Điện di Hb: ↑HbA_2và ↑HbF Phương pháp sắc ký lỏng hiệu năng cao. X-Quang: trán gồ, mũi tẹt, xương hàm trên nhô ra.	Bảo tồn: tập luyện thể dục, cần được tư vấn về di truyền khi muốn có con. Thuốc: • Theo dõi α-thalassaemia và β-thalassaemia trên cơ sở những triệu chứng của bệnh nhân và kiểm soát tốt tình trạng sức khỏe. • Truyền máu khi Hb<7g/l hoặc khi có triệu chứng rầm rộ.	Quá tải sắt Lách to Tăng nguy cơ nhiễm trùng Suy tim Loạn nhịp tim Biến dạng xương. Sỏi mật.

		• Thiếu 4 gene: tử vong-phù thai do Hb Bart.		• Những bệnh nhân truyền máu nhiều lần có nguy cơ rối loạn quá tải sắt, do đó cần điều trị bằng liệu pháp khử sắt; như: desferroxamine. Phẫu thuật: • Cắt lách • Cấy ghép tế bào gốc.	
β-thalassaemia	Thường gặp nhiều ở châu Âu	Đột biến điểm trên chuỗi β-globin ở NST số 11; kết quả dẫn tới tăng tổng hợp chuỗi α-globin. β-thalassaemia có thể chia nhỏ thành 3 đặc điểm khác nhau: 1 Nhỏ: thường không triệu chứng; thiếu máu nhẹ. 2 Vừa: Thiếu máu mức độ trung bình, không cần truyền máu. 3 Lớn: thiếu máu Cooley; bất thường ở cả 2 chuỗi β-globin gây thiếu máu nặng; đặc trưng bởi sự biến dạng xương sọ do có sự tạo máu ngoài tủy xương.			

HỘI CHỨNG BERNARD–SOULIER

Hội chứng Bernard–Soulier là gì?

Là một rối loạn chảy máu di truyền lặn trên NST thường.

Nguyên nhân

Là một bệnh di truyền mà hậu quả gây thiếu hụt glycoprotein (Gp) Ib.

Cận lâm sàng: ↑ thời gian chảy máu; bình thường hoặc giảm số lượng tiểu cầu.

Điều trị

- Bảo tồn:Giải thích, dặn dò BN.
- Thuốc:
  - Desmopressin có thể làm giảm thời gian chảy máu.
  - Yếu tố VIIa hoạt hóa tái tổ hợp (rFVIIa)

Hình thành cục máu đông

Bao gồm 4 giai đoạn. Bất thường từ bước 2-4 có thể dẫn tới rối loạn chảy máu.

1. Co mạch.
2. Ngưng tập tiểu cầu: Bệnh suy nhược tiểu cầu Glanzmann, bệnh von-Willebrand, hội chứng Bernard–Soulier.
3. Tạo cục máu đông: haemophilia.
4. Co cục máu: thiếu hụt antiplasmin.

HAEMOPHILIA

Hemophilia là gì?

Là một bệnh di truyền làm suy giảm chức năng đông máu.

Nguyên nhân

Là một bệnh di truyền. Có 2 loại haemophilia:

- Type A: thiếu yếu tố VIII.
- Type B: thiếu yếu tố IX.

Xét nghiệm

- Thời gian prothrombin bình thường,

↑ thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa.

Điều trị

- Lối sống: giải thích, dặn dò BN. Tránh các thuốc aspirin, NSAIDs, heparin và warfarin.
- Thuốc: thay thế các yếu tố đông máu bị thiếu hụt bằng các chế phẩm máu.

MAP 6.3 Rối loạn chảy máu

THIẾU VITAMIN K

Thế nào là thiếu vitamin K?

Là một tình trạng thiếu vitamin xảy ra khi giảm vitamin K_1 hoặc vitamin K_2 hoặc cả hai. Kết quả là:

- ↓ Tổng hợp các yếu tố II, VII, IX and X.
- ↓ Tổng hợp các protein C và S.

Nguyên nhân

- Thuốc, như: warfarin.
- Suy dinh dưỡng.
- Kém hấp thu.
- Rượu.
- Xơ nang.
- Tổn thương thận mạn tính.
- Tắc mật.

Xét nghiệm

- ↑ Thời gian Prothrombin;

bình thường hoặc ↑ thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (aPTT) .

Điều trị

- Bảo tồn: ăn thức ăn giàu vitamin K.
- Thuốc – điều trị nguyên nhân. Bổ sung Vitamin K.

BỆNH NHƯỢC TIỂU CẦU GLANZMANN

Nhược tiểu cầu Glanzmann là gì?

Là một bệnh di truyền lặn trên NST thường hoặc là bệnh tự miễn mắc phải làm cho tiểu cầu thiếu hụt GpIIb/IIIa. GpIIb/IIIa giúp kết nối fibrinogen.

Nguyên nhân

Đây là bệnh tự miễn do nguyên nhân di truyền hoặc mắc phải.

Xét nghiệm

- ↑ thời gian máu chảy.

Điều trị

- Bảo tồn: giải thích, dặn dò BN. Tránh các thuốc như aspirin và NSAIDs.
- Thuốc:
  - Desmopressin.
  - Yếu tố VIIa hoạt hóa tái tổ hợp.

BỆNH VON WILLEBRAND

Bệnh von Willebrand là gì?

Là một rối loạn đông máu di truyền, làm khiếm khuyết yếu tố von Willebrand (VWF). Chức năng của yếu tố von Willebrand là gắn kết GpIb receptor trên tiểu cầu với collagen ở lớp dưới nội mạc mạch máu.

Nguyên nhân

Di truyền. Có nhiều type khác nhau của bệnh von Willebrand, nhưng chung nhất là type 1, type 2, type 3 and type Normandy.

Xét nghiệm

- ↑ thời gian thromboplastin từng phần hoạt hóa (aPTT).

↑ thời gian chảy máu,thời gian prothrombin bình thường,

↓ kháng nguyên VWF, ↓ yếu tố VIII.

Điều trị

- Bảo tồn: Tránh aspirin và NSAIDs.
- Thuốc: Desmopressin thường được dùng, nhưng không điều trị được type 3.

Lơ xê mi là gì?

Là một bệnh lí ác tính hiếm gặp của máu hoặc tủy xương. Nó được chia thành dòng lympho và dòng tủy có thể biểu hiện cấp tính hoặc mạn tính.
Có 4 loại:

1 Lơ xê mi cấp dòng lympho (ALL).
2 Lơ xê mi kinh dòng lympho (CLL).
3 Lơ xê mi cấp dòng tủy (AML).
4 Lơ xê mi kinh dòng tủy (CML).

Triệu chứng

Phân loại	Triệu chứng lâm sàng
ALL	Suy tủy xương Mảng bầm tím Thở nhanh Ban xuất huyết Khó chịu Sụt cân Đổ mồ hôi đêm
CLL	Không triệu chứng Suy tủy xương Hạch to Gan lách lớn Khó chịu Sụt cân Đổ mồ hôi đêm

Nguyên nhân

Phân loại	Nguyên nhân	Ghi chú
ALL	Có thể do sự nhạy cảm của gen kết hợp với tác động của các yếu tố môi trường.	Là ung thư thường gặp nhất ở trẻ em. Thường ảnh hưởng đến những tổ chức thuộc hệ thần kinh trung ương – **DIT:** • Hội chứng **D**own • Bức xạ **I**on • Mang **T**hai
CLL	Chưa rõ nguyên nhân.	Thường gặp ở người lớn trên 60 tuổi. Ảnh hưởng đến lympho B. Dương tính với ZAP-70 thường có tiên lượng xấu.
AML	Chưa rõ nguyên nhân. Yếu tố nguy cơ gồm: • Tăng sinh tủy mạn ác tính. • Các tác nhân alkyl hóa. • Tiếp xúc với ion phóng xạ. • Hội chứng Down	Là lơ xê mi thường gặp ở người lớn. Tiến triển nhanh. Chẩn đoán: tìm thấy que Auer dưới kính hiển vi.
CML	Chưa rõ nguyên nhân. Yếu tố nguy cơ: tiếp xúc với ion phóng xạ.	Thường gặp ở nam giới 40-60 tuổi. 80% liên quan tới NST Philadelphia t[9;22], hình thành tổ hợp gen *bcr-abl*.

AML	Suy tủy xương Khó chịu Sụt cân Đổ mồ hôi đêm
CML	Suy tủy xương Gan lách lớn Khó chịu Sụt cân Đổ mồ hôi đêm

MAP 6.4 Lơ xê mi

Cận lâm sàng

- Máu:CT máu,BC, tiểu cầu, XN nước tiểu và điện giải đồ, chức năng gan, máu lắng, CRP.
- Sinh thiết tủy xương, hạch lympho.
- Hình ảnh: X-Quang, siêu âm, CT scan, MRI.
- AML và ALL được phân loại theo xếp loại French–American–British (FAB).

Biến chứng

- Tử vong.
- Dễ nhiễm trùng.
- Xuất huyết: phổi, nội sọ.
- Trầm cảm.
- Các biến chứng của hóa trị.

Điều trị

Điều trị	ALL	CLL	AML	CML
Bảo tồn	Giải thích, dặn dò BN, dựa theo lời khuyên của y tá chăm sóc giảm nhẹ triệu chứng (Macmillan nurse).			
Thuốc	Làm thuyên giảm và duy trì: Để làm thuyên giảm: • Dexamethasone • Vincristine • Kháng sinh loại anthracycline • Cyclophosphamide Duy trì: • Methotrexate • Mercaptopurine • Cytarabine • Hydrocortisone	Chlorambucil Fludarabine Rituximab Prednisolone Cyclophosphamide	Bệnh nhân <60 tuổi: Hóa trị kết hợp với anthracycline và cytarabine hoặc methotrexate. Bệnh nhân >60 tuổi: Giảm nhẹ bằng anthracycline, cytarabine hoặc mitoxantrone. Nếu là AML type M3, như lơ xê mi cấp thể tiền tủy bào (APML), thêm all-trans retinoic acid vào liệu pháp điều trị.	Imatinib Bệnh nhân <60 tuổi có thể xem xét ghép tế bào gốc đồng loại. Phương pháp khác: gồm alpha-interferon, vincristine, prednisolone, cytarabine and daunorubicin.

MAP 6.5
U lympho Hodgkin và Non-Hodgkin

U LYMPHO HODGKIN

U lympho Hodgkin là gì?

Là một nhóm những bệnh lí ác tính hiếm gặp. Có 4 dưới nhóm mô học phổ biến nhất là:

1 Giàu tế bào lympho.
2 Xơ nốt.
3 Hỗn hợp tế bào.
4 Nghèo tế bào lympho.

Nguyên nhân

Chưa rõ nguyên nhân.
Yếu tố nguy cơ bao gồm:

- Nam giới.
- Nhiễm Epstein–Barr virus (EBV).
- Suy giảm miễn dịch, như: bệnh nhân HIV.
- Tiếp xúc với độc chất.

Triệu chứng

- Sưng nhưng không đau các hạch bạch huyết.
- Sụt cân không rõ nguyên nhân.
- Sốt (sốt >38˚C, đổ mồ hôi đêm, sụt cân).

U LYMPHO NON-HODGKIN'S

U lympho non-Hodgkin's là gì?

Là một nhóm các bệnh lý ác tính có căn nguyên từ lympho B hoặc lympho T.

U tân sinh tế bào B	U tân sinh tế bào T
U lympho thể Burkitt: • Có liên quan tới EBV • t[8;14] U lympho tế bào B lớn lan tỏa. U lympho tế bào áo nang: t[11;14] U lympho thể nang: • t[14;18] • Xuất hiện bcl-2.	U lympho tế bào T ở người lớn; nguyên nhân do virus HTLV-1. Hội chứng Sézary.

Nguyên nhân

Chưa rõ nguyên nhân.
Yếu tố nguy cơ bao gồm:

- Giới nam.
- Nhiễm trùng, như: EBV, Helicobacter pylori, human herpes virus (HHV)-8, viêm gan C.
- Suy giảm miễn dịch, như: bệnh nhân HIV.

- Khó thở.
- Lách to.
- Gan to.

Xét nghiệm

- Máu: CT máu, XN nước tiểu, điện giải đồ, CRP, máu lắng, lactate dehydrogenase, creatinine, alkaline phosphatase, cytokine huyết thanh.
- Giải phẫu bệnh: Có thể thấy được tế bào Reed–Sternberg.
- Hình ảnh: X-Quang, CT scan, PET scan.
- Khác: sinh thiết hạch lympho (dùng phân loại của Ann Arbor).

Điều trị

- Giải thích, dặn dò BN.
- Thuốc: phụ thuộc vào phân loại Ann Arbor;

Phác đồ AVBD: doxorubicin, vinblastine, bleomycin, dacarbazine;
Phác đồ BEACOPP: bleomycin, etoposide, doxorubicin, cyclophosphamide, vinristine, procarbazine, prednisolone.

Biến chứng

- Dễ nhiễm trùng.
- Tái phát và di căn.
- Tăng nguy cơ bệnh tim mạch.
- Biến chứng của hóa trị.
- Những biến chứng về thần kinh.

Triệu chứng

- Sưng hạch nhưng không đau.
- Sụt cân không rõ nguyên nhân.
- Sốt
- Khó thở.
- Lách to.
- Gan to.

Xét nghiệm

- Máu: CT máu, XN nước tiểu, điện giải đồ, CRP, máu lắng, lactate dehydrogenase, creatinine, alkaline phosphatase, cytokine huyết thanh, CD25 hòa tan.
- Hình ảnh: X-Quang, CT scan, PET scan.
- Khác: sinh thiết hạch lympho (dùng phân loại của Ann Arbor).

Điều trị

- Giải thích, dặn dò BN.
- Thuốc: dựa vào nguyên nhân và mức độ nghiêm trọng (Ann Arbor);

Phác đồ R-CHOP: rituximab, cyclophosphamide, hydroxydaunomycin, vincristine, prednisolone; Các tác nhân khác được sử dụng là cisplatin, etoposide và methotrexate.

Biến chứng

- Dễ nhiễm trùng.
- Tái phát và di căn.
- Tăng nguy cơ bệnh tim mạch.
- Biến chứng của hóa trị.
- Những biến chứng về thần kinh.

MAP 6.6 U tủy xương

U tủy xương là gì?

Là một bệnh lí tăng sinh ác tính của tương bào.

Nguyên nhân

Chưa rõ nguyên nhân.
Yếu tố nguy cơ gồm:

- Bệnh lí gama đơn dòng có ý nghĩa chưa rõ.
- Thiếu máu ác tính.
- Tiền sử bị ung thư tuyến giáp.
- Tiếp xúc với một số độc chất, như: benzen, chất độc màu da cam.
- Từng phơi nhiễm bức xạ.

Triệu chứng

- Mệt mỏi.
- Sụt cân không rõ nguyên nhân.
- Gãy xương bệnh lí.
- Xẹp đốt sống (có thể chèn ép rễ thần kinh).
- Tăng calci máu.
- Thiếu máu.
- Nhiễm trùng.
- Suy thận.
- Bầm tím.

Xét nghiệm

- Máu: CT máu (thiếu máu hồng cầu bình thường, bình sắc),eGRF, điện giải đồ, creatinine, chức năng gan, VS, CRP, calcium, alkaline phosphatase, β2 microglobulin.
- Soi máu: hồng cầu chuỗi tiền.
- Điện di protein huyết thanh và nước tiểu: paraprotein (M protein), protein niệu Bence Jones.
- Sinh thiết tủy xương.
- Hình ảnh:
    - X-Quang: biến dạng xương, như: hình ảnh vòm sọ muối tiêu và loãng xương.
    - MRI thường được sử dụng.

Điều trị

- Giải thích, dặn dò BN.
- Thuốc: dùng thuốc ở bệnh nhân đa u tủy xương phụ thuộc vào tuổi của bệnh nhân và tình trạng sức khỏe của họ. Nếu bệnh nhân <70 years và không có bệnh kèm đáng kể thì họ đủ điều kiện để cấy ghép tủy xương tự thân, đó là phương pháp điều trị hiệu quả nhất. Điều nay liên quan đến một giai đoạn cảm ứng khi sử dụng phác đồ VAD: vincristine, adriamycin, dexamethasone. Sau khi cấy ghép bệnh nhân sẽ được điều trị lâu dài với melphalan.
    - Những bệnh nhân đủ điều kiện ghép tủy xương tự thân được điều trị lâu dài với melphalan and prednisolone.
    - Phương pháp khác là điều trị triệu chứng: analgesia, bisphosphonates, prednisolone, truyền máu.
    - Xạ trị thường được sử dụng để chưa đau xương và xẹp đốt sống.
- Phẫu thuật: kyphoplasty(bơm xi măng sinh học cột sống) thường được sử dụng.

Biến chứng

- Xẹp đốt sống.
- Gãy xương bệnh lí.
- Tăng calci máu.
- Tổn thương thận cấp.
- Dễ nhiễm trùng.
- Thiếu máu.

Sốt rét là gì ?

Sốt rét là một bệnh truyền nhiễm do ký sinh trùng sốt rét *Plasmodium* gây ra, lây lan chủ yếu qua trung gian muỗi *Anopheles* cái

Nguyên nhân

- *Plasmodium falciparum*: thể nặng nhất. Gây ra sốt rét thể não.
- *P. ovale*: có thể tồn tại tiềm ẩn trong gan ở dạng thể ngủ
- *P. vivax*: có thể tồn tại tiềm ẩn trong gan ở dạng thể ngủ
- *P. malariae.*
- *P. knowlesi* : rất hiếm.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Mệt mỏi.
- Vã mồ hôi đêm.
- Triệu chứng giống cúm.
- Tiêu chảy.
- Buồn nôn.
- Nôn mửa.
- Thiếu máu.
- Lách to.
- Co giật (sốt rét thể não hay thứ phát do sốt).

Điều trị

- Bảo tồn: tham vấn cho bệnh nhân. Biện pháp ngừa bệnh, v.d. ngủ mùng và dùng thuốc xịt muỗi
- Thuốc: phòng ngừa và điều trị

  Điều trị phụ thuộc vào loài *Plasmodium*

  1 Ức chế men haem polymerase:
    - Chloroquine.
    - Quinine.

  2 Thể phân liệt trong máu:
    - Mefloquine (Lariam).
    - Primaquine.
    - Malarone.

  3 Ức chế tổng hợp protein của KST: doxycycline.

  4 Ức chế dihydrofolate reductase: pyrimethamine.

  5 Ức chế lưới nội bào của falciparum reticulum calcium ATPase: artemether (luôn sử dụng với lumefantrine).

  6 Ức chế tổng hợp haem: Lumefantrine.
- Phẫu thuật: cắt lách, nếu có chỉ định.

MAP 7.1 **Sốt rét**

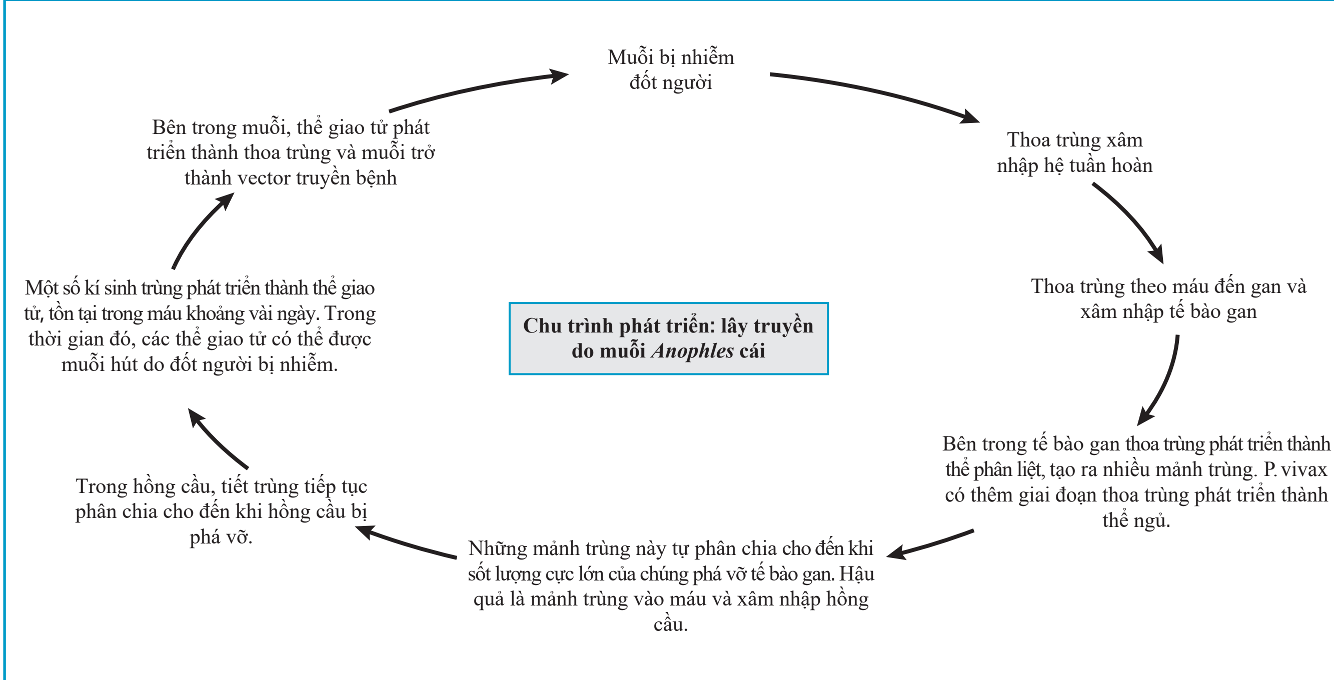
Biến chứng

- Sốt rét thể não.
- Thiếu máu.
- Suy gan.
- Lách to.
- Sốc.
- Tổn thương thận cấp.
- Mất nước.
- Hội chứng suy hô hấp cấp (ARDS).

Cận lâm sàng

- Máu: CTM, Urea, creatinine, Men gan, ESR, CRP, điện giải
- Phết máu.
- Real-time PCR.
- Bộ xét nghiệm tìm kháng thể

FIGURE 7.1 **Chu trình phát triển kí sinh trùng sốt rét**



Lao là gì?

Lao là một bệnh lý viêm u hạt có thể tác động đến nhiều cơ quan, nhưng thường tác động đến phổi do đây là bệnh lây truyền qua giọt bắn trong không khí.

Nguyên nhân

Mycobacterium tuberculosis (trực khuẩn kháng acid).

Sinh lý bệnh

- Lao phổi nguyên phát:
  - Nhiễm khuẩn lao tiên phát.
  - Hình thành vùng Ghon ở thuỳ trên phổi.
  - Phì đại hạch rốn phổi.
- Lao phổi thứ phát:
  - Xảy ra sau nhiễm khuẩn nguyên phát
  - Vi khuẩn lao được tái kích hoạt.
  - Tổn thương bã đậu xơ hoá.
- Các thể khác của lao:
  - Lao kê
  - Lao tiết niệu - sinh dục.
  - Lao xương, v.d Bệnh Pott.
  - Lao phúc mạc.
  - Lao màng não.

MAP 7.2 Lao

Điều trị

- Bảo tồn: tham vấn cho bệnh nhân, đặc biệt là tầm quan trọng của việc tuân thủ phác đồ điều trị
- Thuốc – hãy nhớ **RIPE**:
  - **R**ifampicin.
  - **I**soniazid.
  - **P**yrazinamide.
  - **E**thambutol.

Các thuốc khác có thể sử dụng trong điều trị: streptomycin, quinolones, amikacin and capreomycin.

- Phẫu thuật: tuỳ thuộc vào vị trí, v.d đối với lao phổi có thể xem xét cắt bỏ thuỳ phổi.

Cận lâm sàng

- Cấy đàm:
  Mỗi trường Ogawa/Löwenstein–Jensen.
- Nhuộm đàm: Nhuộm Ziehl–Neelsen.
- Sinh thiết xuyên thành phế quản: chẩn đoán u hạt.
- Phân tích dịch màng phổi và sinh thiết.
- Hình ảnh học: X-quang cho hình ảnh thâm nhiễm và tạo hang. Tổn thương được miêu tả là những hạt nhỏ li ti trong lao kê.

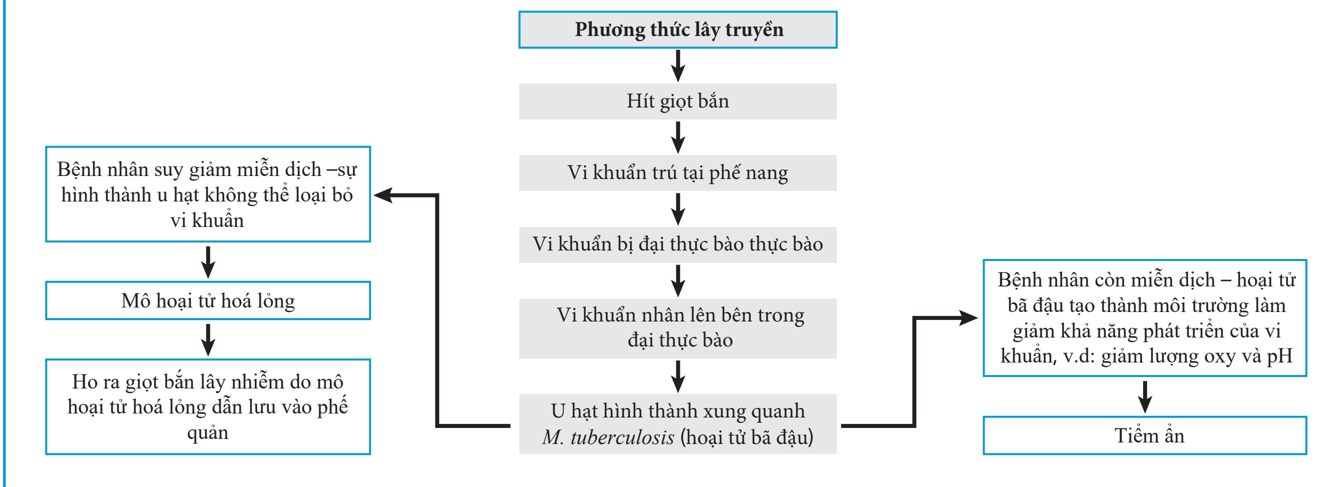
Biến chứng

- Nhiễm đến các cơ quan khác.
- Tử vong.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Ho.
- Ho ra máu.
- Sụt cân.
- Vã mồ hôi đêm.
- Sốt.

HÌNH 7.2 **Phương thức lây truyền của lao phổi**



HHV-8
- Kaposi's sarcoma (kết hợp với HIV).

Cận lâm sàng
Một chẩn đoán lâm sàng, có thể được xác định bằng nuôi cấy hoặc miễn dịch huỳnh quang.

Điều trị
- Bảo tồn: tư vấn bệnh nhân và phương thức giảm lây nhiễm.
- Thuốc: Thuốc kháng virus, v.d. aciclovir và famciclovir.

HHV-1
- Herpes miệng

Ghi nhớ
HHV-1 và HHV-2 có thể lây nhiễm ở miệng và cơ quan sinh dục.

HHV-7
- Thuộc phụ họ betaherpesviridae.
- Quan hệ mật thiết với HHV-6.

HHV-2
- Herpes sinh dục.

HHV-6
- Sốt ban đào.

MAP 7.3 Human Herpes Virus (HHV)

Cytomegalovirus (HHV-5)

- Tăng bạch cầu đơn nhân (Monospot âm).
- Thường gặp ở bệnh nhân suy giảm miễn dịch.
- Lây truyền qua quan hệ tình dục, nước bọt, nước tiểu, ghép tạng, truyền máu, bẩm sinh

Epstein–Barr virus (HHV-4)

- Tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng–'bệnh nụ hôn' (Monospot dương).
- Liên quan với u lympho Burkitt.
- Liên quan với ung thư mũi hầu.
- Lây truyền qua giọt bắn hay nước bọt.

Varicella zoster virus (HHV-3)

- Thuỷ đậu.
- Bệnh Zona (giời leo).

HIV là gì?

HIV là virus RNA họ retrovirus của chi lentivirus. Virus này gây ra hội chứng suy giảm miễn dịch mắc phải (AIDS).

Nguyên nhân

HIV có hai loài:

1 HIV-1:

- Type M: A-J phổ biến ở Châu Âu, Hoa Kỳ, Úc và vùng Châu Phi hạ Sahara.
- Type O: chủ yếu ở Cameroon.

2 HIV-2: Giới hạn chủ yếu ở Tây Phi.

Đường lây truyền

- Quan hệ tình dục không an toàn.
- Sử dụng chung kim tiêm bị nhiễm.
- Truyền máu bị nhiễm HIV.
- Lây truyền từ mẹ sang con.

Virus qua được hàng rào nhau thai và lây truyền qua sữa mẹ.

Cận lâm sàng

- Máu: CTM, Urea & điện giải, men gan, lipids, glucose, HLA-B*5701 status, đếm số lượng lymphocyte.
- Phân loại HIV:
  - Xét nghiệm miễn dịch gắn men (ELISA).
  - Xét nghiệm Western Blot
  - Miễn dịch huỳnh quang (IFA).
  - Xét nghiệm Nucleic acid
- Sàng lọc virus học: HIV antibody, HIV viral load, HIV genotype, hepatitis serology, cytomegalovirus (CMV) antibody, syphilis screen.
- Nhiễm trùng khác, v.d lao nếu có chỉ định

Biến chứng

- Gia tăng nguy cơ nhiễm trùng cơ hội:
  - Toxoplasmosis.
  - CMV, ví dụ: viêm võng mạc.
  - Viêm phổi *Pneumocystis jiroveci*
  - Viêm màng não nấm Cryptococcal.
  - *Mycobacterium avium* complex.
  - *Candida.*
  - Aspergillosis.
- Gia tăng nguy cơ bệnh lý ác tính:
  - Kaposi's sarcoma.
  - U lympho non-Hodgkin.
  - Ung thư cổ tử cung.
  - Ung thư hậu môn.

MAP 7.4 Virus gây suy giảm miễn dịch ở người (HIV)

Điều trị

- Bảo tồn: tư vấn bệnh nhân bao gồm lời khuyên về cách giảm lây nhiễm. Theo dấu tiếp xúc. Hỗ trợ tâm lý.
- Thuốc: điều trị kháng retrovirus hoạt tính cao (HAART): 2 × NRTIs kết hợp với 1 × NNRTI hoặc 2 × NRTIs kết hợp với 1 × PIs hoặc 1 × II:
    - Nucleoside reverse transcriptase inhibitor (NRTI),v.d. zidovudine.
    - Non-nucleoside reverse transcriptase inhibitor (NNRTI), v.d. nevirapine.
    - Protease inhibitor (PI), v.d. indinavir.
    - Integrase inhibitor (II), v.d. raltegravir.

Quá trình lây nhiễm

- Kháng nguyên gp120 trên HIV gắn kết với thụ thể CD4+ trên tế bào lympho T
- Quá trình này tạo thành một sự thay đổi cấu trúc và cần gắn kết với các đồng thụ thể: CCR5 or CXCR4.
- gp41 gắn vào đồng thụ thể.
- Quá trình gắn kết tạo ra ‘bó cấu trúc sáu vòng xoắn’ và hoà virus với màng tế bào chủ.
- Sự phân rã lớp vỏ capsid của virus làm cho RNA virus được giải phóng vào tế bào chủ.
- Chuỗi RNA kép được tạo thành và quá trình này được xúc tác bởi men sao chép ngược.
- Chuỗi RNA kép được gắn vào DNA của tế bào chủ bởi men integrase.
- Tế bào chủ tạo ra virus hoàn chỉnh nhờ các trình tự lặp lại ở đoạn cuối và các gen *tat* và *rev*.

Genes cần cho quá trình nhân bản virus

Hãy nhớ **PEG**

- ***pol*** : mã hoá men sao chép ngược và men integrase.
- ***env*** : mã hoá cho protein lớp vỏ, v.d. gp120.
- ***gag*** : mã hoá protein cấu trúc virus.

MAP 7.5 Bệnh lây qua đường tình dục (STIs)

TRICHOMONAS VAGINALIS

Trichomonas vaginalis là gì?

Đây là KST nguyên sinh đơn bào kị khí, gây ra nhiễm trichomonas. Triệu chứng bao gồm huyết trắng loãng, có bọt, mùi tanh và thăm khám mỏ vịt thấy cổ tử cung như "trái dâu tây".

Cận lâm sàng

- Phết cổ tử cung.
- Xét nghiệm kháng nguyên nhanh.
- Kĩ thuật PCR

Điều trị

- Metronidazole. Clotrimazole đặt âm đạo trong thai kỳ.

Biến chứng

- Tăng nguy cơ nhiễm HIV.
- Tăng nguy cơ ung thư cổ tử cung.
- Tăng nguy cơ sinh non.

GARDNERELLA VAGINALIS

Gardnerella vaginalis là gì?

Đây là cầu trực khuẩn kị khí gây viêm âm đạo do vi khuẩn (huyết trắng màu xám và mùi tanh). Lưu ý: Đây **không phải** là **STIs** nhưng gây khí hư âm đạo và như vậy được chẩn đoán phân biệt với chlamydia và bệnh lậu.

Cận lâm sàng

- Soi kính hiển vi – thấy nhiều "clue cell"

Điều trị

- Metronidazole hoặc clindamycin.

Biến chứng

- Hiếm khi gây biến chứng.

TREPONEMA PALLIDUM

Treponema pallidum là gì?

Đây là một loại xoắn khuẩn gây bệnh giang mai.
Quá trình nhiễm khuẩn trải qua 3 giai đoạn:

1. Săng giang mai: vết loét không đau ở ngoài da.
2. Giang mai lan toả: biểu hiện toàn thân, hồng ban thấy ở tay và chân.
3. Biểu hiện trên tim mạch và thần kinh.

Cận lâm sàng

- Xét nghiệm tìm kháng thể giang mai (VDRL test).
- Xét nghiệm regain huyết tương nhanh (RPR).
- Xét nghiệm ngưng kết hạt *Treponema pallidum* .
- Hấp thụ kháng thể huỳnh quang treponemal (FTA).
- *Treponema pallidum* haemagglutination (TPHA) test.
- *Treponema pallidum* particle agglutination (TPPA) test.
- Treponemal enzyme immunoassay (EIA).

Điều trị

- Procaine penicillin G, doxycycline, erythromycin, azithromycin.
- Lưu ý: Nếu bệnh nhân bị giang mai thần kinh thì cho dùng prednisolone dự phòng để tránh Phản ứng Jarisch–Herxheimer. Phản ứng này có thể xảy ra sau điều trị kháng sinh, việc điều trị tiêu diệt xoắn khuẩn kéo theo sự giải phóng nội độc tố. Các nội độc tố gây nên phản ứng Jarisch–Herxheimer.

Biến chứng

- Giang mai giai đoạn cuối.
- Viêm màng não.
- Đột quy.
- Tổn thương van tim.

CHLAMYDIA TRACHOMATIS

Chlamydia trachomatis là gì?

Đây là vi khuẩn gram âm gây bệnh nhiễm chlamydia.

Cận lâm sàng

- Nuôi cấy tế bào Chlamydia.
- Khuếch đại nucleic acid (NAAT).
- Kháng thể huỳnh quang trực tiếp(DFA).

Điều trị

- Azithromycin (liều duy nhất) hoặc doxycycline (cho 7 ngày).

Biến chứng

- Viêm vùng chậu
- Viêm niệu đạo.
- Vô sinh.
- Viêm nội mạc tử cung hậu sản.

Hãy nhớ 3Hs

- **H**epatitis (viêm gan) tr.46.
- **H**erpes trang 110.
- **H**IV trang112.

NEISSERIA GONORRHOEAE

Neisseria gonorrhoeae là gì?

Đây là song cầu gram âm gây bệnh lậu. Bệnh này thỉnh thoảng không có triệu chứng hoặc biểu hiện ra huyết trắng

Cận lâm sàng

- NAAT.
- Cấy trên thạch chocolate.

Điều trị

- Azithromycin (liều duy nhất) và ceftriaxone (liều duy nhất).

Biến chứng

- Viêm vùng chậu.
- Vô sinh.
- Nhiễm khuẩn lan toả.

MAP 7.6 Bệnh nhiễm do vi khuẩn

Gram dương

Nhiễm trùng do tụ cầu

Staphylococcus aureus gây ra:

- Nhiễm trùng da.
- Viêm xương tuỷ xương.
- Viêm phổi.
- Viêm nội tâm mạc.
- Hội chứng sốc nhiễm độc.

Yếu tố độc lực – hãy nhớ **SET**:

- **S**urface proteins (Proteins bề mặt cần cho sự bám dính)
- **E**nzymes.
- **T**oxins.

Phát triển tập trung thành cụm.

Bệnh than

Bào tử phát triển thành vi khuẩn.

Bạch hầu

- *Corynebacterium diphtheriae.*
- Dạng hình que.
- Ngoại độc tố gây tổn thương tim và thần kinh

Vi khuẩn gram dương bắt màu xanh và hồng khi nhuộm Gram. Màu sắc được giữ lại sau khi rửa bằng cồn và nước

Vi khuẩn gram âm không bắt màu nhuộm gram sau khi rửa bằng cồn và aceton.

Gram âm

Nhiễm trùng do Neisseria

- *Neisseria meningitidis:* Viêm màng não
- *N. gonorrhoeae:* bệnh lây qua đường tình dục (STIs), xem trang 114.

Nhiễm Pseudomonas

Pseudomonas aeruginosa là vi khuẩn hiếu khí tuỳ nghi.

Ho gà

Bordetella pertussis, là trực cầu khuẩn.

Dịch hạch

Yersinia pestis.

Nhiễm khuẩn do liên cầu

- Kị khí không bắt buộc hoặc bắt buộc.
- *Streptococcus pneumoniae:* viêm phổi mắc phải, xem trang 20 và viêm màng não.
- Enterococci: Nhiễm trùng tiểu và viêm nội tâm mạc.

Các yếu tố độc lực:

- Lớp vỏ, chống lại sự thực bào
- Protein M, ức chế con đường hoạt hoá hệ thống bổ thể.
- Pneumolysin, phá huỷ màng tế bào của tế bào kí chủ.

Phát triển thành từng cặp hoặc chuỗi.

Nocardia

- *Nocardia asteroides.*
- Hiếu khí.
- Phát triển thành chuỗi phân nhánh.
- Gây nhiễm trùng phổi cơ hội và tác động lên thần kinh trung ương.

Listeriosis

- *Listeria monocytogenes.*
- Vi khuẩn nội bào không bắt buộc.
- Gây viêm màng não ở người già và người suy giảm miễn dịch

Granuloma inguinale

- *Klebsiella granulomatis.*
- Là cầu trực khuẩn có vỏ.
- Cây viêm loét đường sinh dục.

Hạ cam

- *Haemophilus ducreyi.*
- Gây viêm loét đường sinh dục.

Nhiễm trùng thoáng qua

Rhinovirus
- Enterovirus.
- Cảm lạnh thông thường.

Virus cúm Influenza
- Virus RNA.
- Gây cúm.
- Được phân thành 3 týp: A, B và C

Virus bại liệt (Polio virus)
- RNA enterovirus vỏ bọc không hoàn toàn.

Sởi
- RNA paramyxovirus.
- Tế bào đáp ứng miễn dịch qua trung gian tế bào T để kiểm soát lây nhiễm.
- Hồng ban gây ra bởi sự quá mẫn với kháng nguyên virus trong da.

Quai bị
- Paramyxovirus.
- Gây viêm tuyến nước bọt.
- Đôi khi có thể lây nhiễm hệ thần kinh trung ương, tuỵ và tinh hoàn.

West Nile virus
- Virus của động vật chân đốt thuộc nhóm flavivirus.
- Xâm nhập thần kinh trung ương gây viêm não và màng não.
- Gặp ở người già và người suy giảm miễn dịch.

Nhiễm trùng tiềm ẩn mạn
- Human herpes virus (HHV): xem trang 110.
- Cytomegalovirus (CMV): xem trang 111.
- Varicella zoster virus (VZV): xem trang 111.

MAP 7.7 Bệnh nhiễm trùng do virrus

Nhiễm trùng hoạt động mãn

- Viêm gan siêu vi, xem trang 46.

CÁC NHIỄM TRÙNG QUA LÂY TRUYỀN

Human immunodeficiency virus (HIV)

Xem trang 112.

Human papillomavirus (HPV)

Liên quan đến ung thư cổ tử cung (bởi vì sản phẩm gene HPV E6 và HPV E7 làm rối loạn chu trình tế bào).

Epstein–Barr virus (EBV)

- Gây tăng bạch cầu đơn nhân nhiễm trùng.
- Thường tự giới hạn.
- Biểu hiện với sốt và đau họng.
- Liên quan đến u lympho Burkitt (sự đổi chỗ NST 8;14 của gene tiền ung *c-myc*, xem trang 102.

DNA vaccines

- Tiềm năng trong tương lai.
- Thường là virus không gây hại chứa gen mã hoá kháng nguyên bảo vệ.
- Kháng nguyên bảo vệ được tạo thành trong người được tiêm vaccine và kích hoạt hệ miễn dịch.

Ưu điểm:

- Plasmids sản xuất rất dễ và không tự nhân bản.
- DNA ổn định và trình tự dễ dành thay đổi.
- Kháng được nhiệt độ khắc nghiệt; vì vậy, nó rất dễ được vận chuyển và bảo quản.
- Rẻ tiền.

Nhược điểm:

- Plasmids có thể gắn vào bộ máy di chuyển của vật chủ.
- Rối loạn miễn dịch.

Subunit

- V.d. viêm gan B, uốn ván, bạch hầu.
- Đây là vaccine chứa các thành phần đã được thanh lọc của virus.
- Các thành phần ví dụ bao gồm các kháng nguyên bề mặt.

MAP 7.8 Vaccines

Vaccine bất hoạt

- V.d. Bại liệt (Salk), dại, viêm gan A, cúm.
- Điều chế từ các virus hoang dại.
- Các virus này không gây bệnh do đã được xử lý hoá chất (v.d. với formalin).
- Quá trình xử lý hoá chất tạo cầu nối protein của virus.

Ưu điểm:

- Tạo miễn dịch dịch thể nếu được thúc đẩy.
- Tốt đối với bệnh nhân suy giảm miễn dịch.
- Virus không đột biến.
- Hiệu quả đối với dân cư ở vùng nhiệt đới.

Nhược điểm:

- Một số không làm tăng miễn dịch.
- Cần phải được thúc đẩy.
- Mắc tiền.
- Có khả năng thất bại trong quá trình bất hoạt virus.
- Đáp ứng miễn dịch tại chỗ ít.

Vaccines sống giảm độc lực

- V.d Bại liệt (Sabin), quai bị, sởi, rubella (MMR), thuỷ đậu, rotavirus, sốt vàng.
- Các hạt virus sống phát triển trong cơ thể người nhận.
- Tuy nhiên, các hạt virus không gây bệnh do virus đã được gây đột biến tạo thể không gây bệnh, v.d. Biến đổi ái tính của virus với tế bào.

Ưu điểm:

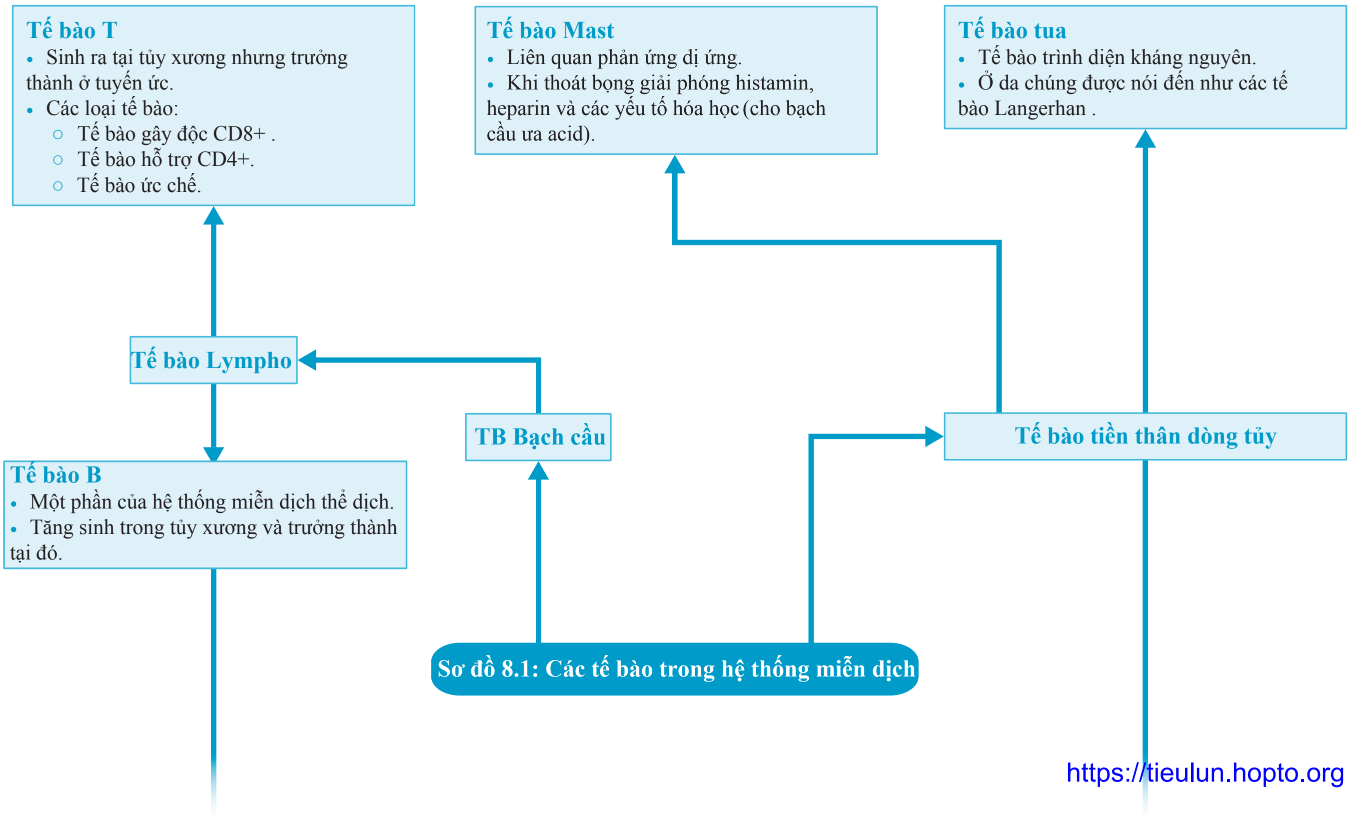
- Kích hoạt tất cả các pha của hệ miễn dịch.
- Kích hoạt kháng thể kháng đa epitopes (quyết định KN).
- Cung cấp quá trình miễn dịch nhanh và rẻ.
- Có khả năng loại bỏ được virus hoang dại khỏi cộng đồng.
- Dễ dàng vận chuyển.

Nhược điểm:

- Nếu quá trình đột biến thất bại, virus sẽ quay về thể độc của nó.
- Có khả năng phát tán dòng virus đột biến.
- KHÔNG sử dụng ở người suy giảm miễn dịch.
- Hiệu quả hạn chế tốt đối với dân cư ở vùng nhiệt đới.

This page intentionally left blank

Chương 8: Hệ thống miễn dịch



Sơ đồ 8.1: Các tế bào trong hệ thống miễn dịch

Tương bào
- Tế bào B biệt hóa thành tương bào khi chúng tiếp xúc với kháng nguyên.
- Tương bào sản xuất kháng thể đặc hiệu.

Nguyên tủy bào → **Bạch cầu hạt**

Bạch cầu ưa base
- Phản ứng dị ứng.
- Nhân có 2 thùy.

Bạch cầu ưa acid
- Nhân có 2 thùy.
- Trong phản ứng dị ứng và phản ứng viêm do kí sinh trùng.

Bạch cầu trung tính
- Đáp ứng phản ứng viêm cấp.
- Nhân có nhiều thùy

Tế bào mono
- Hình dạng nhân giống thận.
- Phân biệt với đại thực bào.

Đại thực bào
- Thực bào.
- Tế bào "lao công": chúng tìm,thu nhận và phá hủy.
- Gamma-interferon hoạt hóa đại thực bào.

Sơ đồ 8.1: Các tế bào trong hệ thống miễn dịch

Sơ đồ 8.2: Kháng thể

IgA
- Là Dimer (khi tiết).
- Ngăn chặn vi khuẩn và virus bám và tồn tại ở bề mặt màng nhầy.
- Có trong sữa non,sữa mẹ,nước bọt,bề mặt màng nhầy và nước mắt.

IgD
- Chất đơn phân.
- Hoạt hóa bạch cầu ưa base.
- Hoạt hóa tế bào mast.

IgM
- Chất có 5 phân tử (khi tiết).
- Tập trung bổ thể.
- Liên quan đáp ứng miễn dịch đầu tiên.

IgG
- Chất đơn phân.
- Globin miễn dịch duy nhất qua được nhau thai.
- Liên quan đáp ứng miễn dịch lần hai
- Chiếm số lượng lớn nhất Globin miễn dịch trong máu .
- Tập trung hệ thống bổ thể.

IgE
- Chất đơn phân.
- Gắn với chất gây dị ứng và làm cho TB mast thoát bọng, giải phóng histamin.
- Gắn với bạch cầu ưa base và cũng giải phóng histamin.
- Hoạt hóa bạch cầu ưa acid.
- IgE đóng vai trò bảo vệ khi nhiễm giun kí sinh trùng

Sơ đồ 8.3: Hệ thống bổ thể

Các chức năng

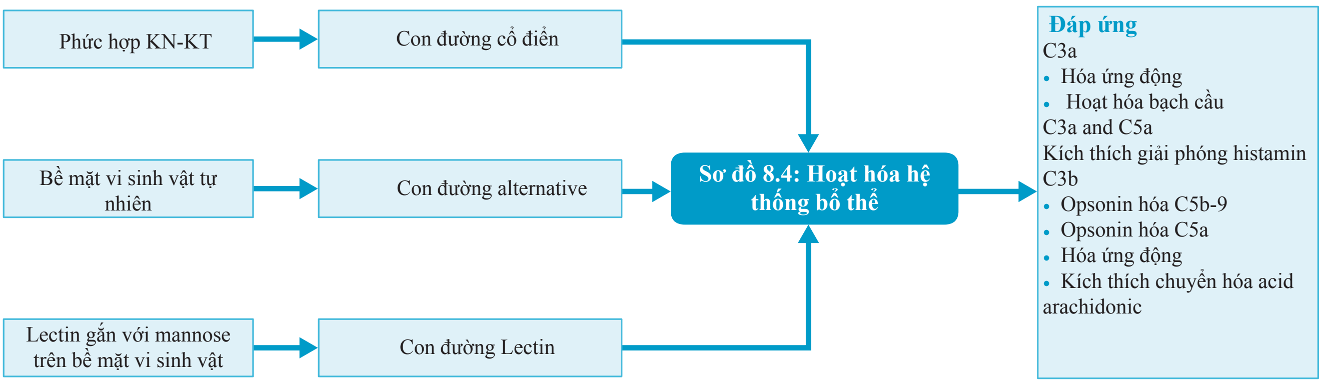
Ghi nhớ : **HỌ** **L**iên **K**ết

- **H**óa ứng động.
- **O**psonin hóa.
- **L**y giải tế bào.
- **K**ết dính các kháng nguyên với nhau.

Là thành phần của hệ thống miễn dịch bẩm sinh

Bao gồm 3 con đường: Ghi nhớ **CAL**

- Con đường **C**ổ điển.
- Con đường **A**lternative
- Con đường **L**ectin.


Phức hợp KN-KT
Con đường cổ điển
Bề mặt vi sinh vật tự nhiên
Con đường alternative
Lectin gắn với mannose trên bề mặt vi sinh vật
Con đường Lectin
Sơ đồ 8.4: Hoạt hóa hệ thống bổ thể
Đáp ứng
C3a
• Hóa ứng động
• Hoạt hóa bạch cầu
C3a and C5a
Kích thích giải phóng histamin
C3b
• Opsonin hóa C5b-9
• Opsonin hóa C5a
• Hóa ứng động
• Kích thích chuyển hóa acid arachidonic

Sơ đồ 8.5: Phản ứng quá mẫn và các rối loạn

Type I (Qúa mẫn tức thì)

VD: Bệnh sốt mùa, phản ứng dị ứng với ong bắp cày đốt

- Phản ứng phản vệ
- Liên quan tới IgE
- Kháng nguyên trình diện TB CD4,nơi kích thích sản xuất IgE
- IgE làm tế bào mast thoát bọng, giải phóng histamin

Type II (Quá mẫn độc tế bào)

- VD. Bệnh Graves, xem trang 72, bệnh nhược cơ , thấp khớp.
- Phản ứng qua trung gian kháng thể.
- Liên quan IgM, IgG and bổ thể (con đường cổ điển)

Type III (Phản ứng phức hợp miễn dịch)

- VD: Lupus hệ thống, xem trang 130, viêm khớp dạng thấp, xem trang 157.
- Phản ứng phức hợp miễn dịch
- Liên quan IgG và bổ thể

Type IV (Quá mẫn muộn)

- VD: Viêm tuyến giáp Hashimoto, xem trang 74, bệnh đa xơ cứng, xem trang 153.
- Phản ứng qua trung gian tế bào
- Liên quan tế bào T

Dấu hiệu và triệu chứng

- Mệt mỏi.
- Đau cơ.
- Các ban: Ban cánh bướm ở mặt, ban dạng đĩa.
- Hiện tượng Raynaud
- Viêm khớp.
- Rối loạn thần kinh trung ương: động kinh, đau đầu.
- Rối loạn về máu: Thiếu máu tan máu
- Rối loạn miễn dịch
- Viêm thận.
- Loét miệng.
- Nhạy cảm ánh sáng.
- Viêm màng ngoài tim.
- Viêm màng phổi.

SLE là gì?

SLE là bệnh tự miễn hệ thống,thường xảy ra ở phụ nữ độ tuổi sinh đẻ.

Nguyên nhân

Nguyên nhân chính xác của SLE chưa được biết rõ. Nó được nghĩ tới là do phản ứng tự miễn có liên quan về di truyền ở những người nhạy cảm.

Cận lâm sàng

- Kháng thể kháng nhân(ANA)
- Kháng thể kháng Smith, kháng thể kháng ds DNA
- XN máu: công thức máu,ure và điện giải, chức năng gan, chức năng tuyến giáp, glucose.
- Độ lọc cầu thận: Đánh giá chức năng thận.
- Test đánh giá chức năng phổi.

Sơ đồ 8.6: Lupus ban đỏ hệ thống (SLE)

Biến chứng

- Tăng nguy cơ xơ vữa động mạch.
- Tăng nguy cơ đột quỵ.
- Tăng nguy cơ nhồi máu cơ tim.
- Nguy cơ viêm thận lupus.
- Tăng nguy cơ bị bệnh tự miễn khác.
- Trầm cảm.

Ôn lại tiêu chuẩn chẩn đoán SLE

Chẩn đoán khi có >=4/11 tiêu chuẩn

- Rối loạn miễn dịch.
- ANA (+).
- Ban cánh bướm ở mặt.
- Nhạy cảm ánh sáng.
- Loét miệng.
- Tổn thương thận.
- Viêm khớp không ăn mòn.
- Rối loạn thần kinh.
- Rối loạn về máu.
- Viêm thanh dịch.
- Ban dạng đĩa.

Điều trị

- Lâu dài: giáo dục bệnh nhân. Khuyên bệnh nhân bảo vệ khỏi ánh nắng và khuyến khích dừng hút thuốc. Đánh giá ảnh hưởng về tâm lý của bệnh.
- Thuốc:
    - Giảm đau (thuốc chống viêm không steroid).
    - Liệu pháp Corticoid.
    - Liệu pháp ức chế miễn dịch, VD. azathioprine, cyclophosphamide.
    - Kháng thể đơn dòng, vd: rituximab.

This page intentionally left blank

Chương 9 Thần kinh học

Sơ đồ 9.1 **Các vùng của não bộ**

Thùy trán
- Chịu trách nhiệm kiểm soát hoạt động của phần cơ thể bên đối diện, ví dụ: thùy trán trái điều khiển hoạt động của nửa phải cơ thể.
- Kiểm soát cảm xúc và ý thức.
- Bán cầu ưu thế điều khiển lời nói (vùng Broca).
- Diện vận động nguyên thủy: Nằm ở vùng sau của thùy trán. Vùng này lên kế hoạch và thực thi vận động.
- Vùng Broca: Nằm ở thùy trán, ngay phía trên của khe bên. Phụ trách sự hình thành lời nói.

Thuỳ đảo
- Là sự kết nối của các nhân não sâu: ○ Nhân bèo sẫm và bèo nhạt: tạo nên nhân bèo
  - ○ Nhân đuôi
  - ○ Liềm đen
  - ○ Nhân dưới đồi.
- Hợp nhất đầu vào vận động và cảm

Thùy đỉnh
- Điều khiển cảm giác của nửa cơ thể bên đối diện.
- Kiểm soát sự định hướng không gian.
- Vùng cảm giác bản thể: nằm ở vùng phía trước của thùy đỉnh. Xử lý cảm giác đau, áp lực và xúc giác.

Thùy thái dương
- Kiểm soát trí nhớ và cảm xúc.
- Ở nửa bên đối diện, điều khiển sự hiểu lời nói (vùng Wernicke).
- Vùng Wernicke; cho phép nói và viết ngôn ngữ có thể hiểu được. Nằm ngay phía dưới hồi thái dương trên.
- Vùng thính giác nguyên thủy: phụ trách về nghe, nằm bên trong thùy thái dương hai bên.

Thùy chẩm
- Điều khiển thị giác.
- Vùng thị giác nguyên thủy: nằm trong thùy này.

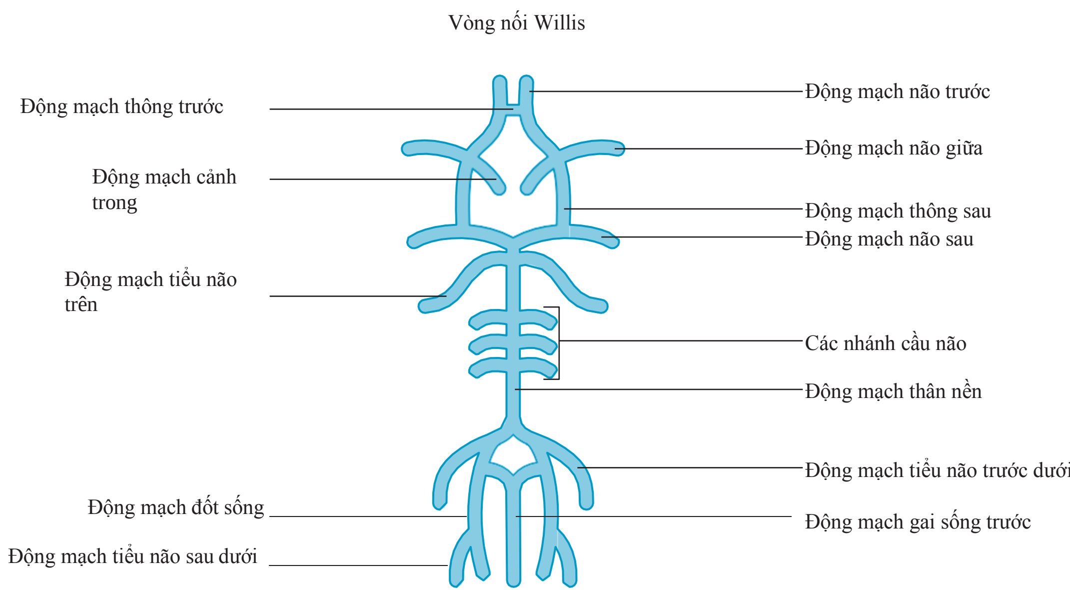
Tiểu não
Chia làm 3 thùy:

1 Cổ tiểu não: Duy trì dáng đi.

2 Tân tiểu não: duy trì tư thế và phụ trách sự phối hợp của kỹ năng vận động tinh tế.

3 Tiểu não nguyên thủy: duy trì thăng bằng.

Hình 9.1 **Sự cấp máu của não bộ**



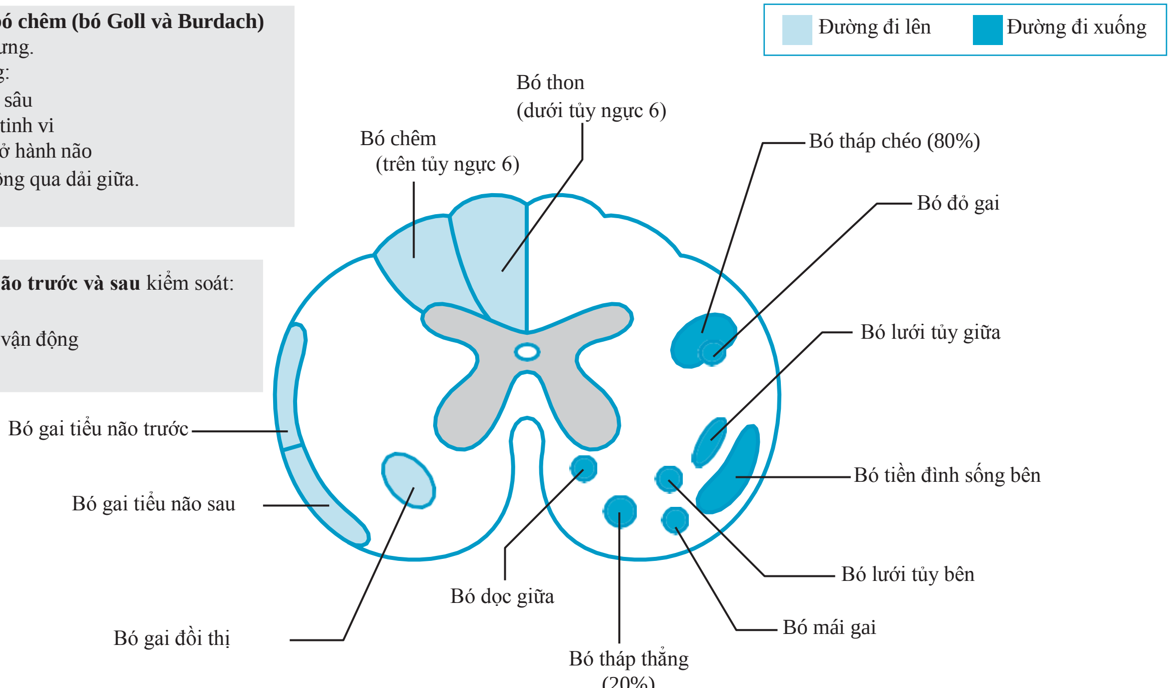
Bảng 9.1 **Các dây thần kinh sọ và những tổn thương**				
Dây thần kinh	**Cảm giác/ vận động**	**Vị trí**	**Chức năng**	**Tổn thương**
I: Dây khứu giác	Cảm giác	Các lỗ của xương sàng	Ngửi	Mất ngửi (chứng mất khứu giác)
II: Dây thị giác	Cảm giác	Ống thị	Nhìn	Vùng thị trường bị mất phụ thuộc vào vị trí tổn thương
III: Dây vận nhãn chung	Vận động	Khe ổ mắt trên	Phân bổ các dây thần kinh cho cơ thẳng trên, giữa, dưới cũng như cơ nâng mi trên, cơ chéo bé và cơ thắt đồng tử.	Mắt nhìn xuống và ra ngoài vì sự hoạt động dễ dàng của cơ chéo lớn và cơ thẳng ngoài, có thể thấy sa mí mắt (mí mắt rủ) và giãn đồng tử.
IV: Dây ròng rọc	Vận động	Khe ổ mắt trên	Phân bố cho cơ chéo lớn	Nhìn đôi, mắt nhìn xuống và vào trong
V: Dây sinh ba	Vận động và cảm giác	V1: dây mắt: khe ổ mắt trên. V2: dây hàm trên: lỗ tròn to. V3: dây hàm dưới; lỗ bầu dục	Cảm giác cho mặt và chi phối vận động cơ nhai, phản xạ giác mạc.	Giảm cảm giác mặt và yếu hàm.
VI: Dây vận nhãn ngoài	Vận động	Khe ổ mắt trên	Chi phối vận động cơ thẳng ngoài.	Mắt lác trong.

VII: Dây mặt	Vận động và cảm giác	Ống tai trong và thoát ra qua lỗ trâm chũm	Chi phối vận động cho các cơ biểu hiện cảm xúc trên khuôn mặt, cơ bàn đạp, bụng sau cơ nhị thân, cơ trâm móng. Vị giác cho 2/3 trước lưỡi, tuyến lệ và tuyến nước bọt (không phải tuyến mang tai).	Nơron vận động trên: mất đối xứng nửa mặt dưới, mất nếp nhăn trán. Nơron vận động dưới: mất đối xứng nửa mặt, mất vị giác, tăng thính lực và kích ứng mắt do giảm tiết nước mắt.
VIII: Dây tiền đình ốc tai	Cảm giác	Ống tai trong	Cảm giác về âm thanh và thăng bằng	Điếc và chóng mặt
IX: Dây thiệt hầu	Vận động và cảm giác	Lỗ cảnh (lỗ rách sau)	Vị giác cho 1/3 sau lưỡi và chi phối cho tuyến mang tai cũng như cơ trâm hầu.	Giảm phản xạ hầu, lưỡi gà lệch về bên đối diện.
X: Dây phế vị	Vận động và cảm giác	Lỗ cảnh	Chi phối vận động cho cơ thanh quản và cơ hầu (không phải cơ trâm hầu) và cho dây phó giao cảm đến tạng ở ngực bụng.	Khó nuốt, liệt dây thanh quản tái phát và liệt kiểu giả hành não.
XI: Dây thần kinh phụ	Vận động	Lỗ cảnh	Chi phối vận động cơ thang và cơ ức đòn chũm.	Bệnh nhân không thể nhún vai và cử động đầu hạn chế.
XII: Dây hạ thiệt	Vận động	Lỗ hạ thiệt	Chi phối vận động của lưỡi (trừ vòm miệng-lưỡi, nơi được chi phôi bởi dây X).	Lưỡi lệch sang bên đối diện khi thè ra.

Hình 9.2 **Các đường dẫn truyền hướng tâm và ly tâm**

Bó thon và bó chêm (bó Goll và Burdach) tạo nên cột lưng.
Có chức năng:
- Cảm giác sâu
- Xúc giác tinh vi
- Bắt chéo ở hành não
- Đi lên thông qua dải giữa.

Bó gai tiểu não trước và sau kiểm soát:
- Tư thế
- Phối hợp vận động



Bó gai tiểu não trước
- Bắt nguồn từ cột Clarke
- Vị trí: cuống tiểu não dưới
- Cùng bên

Bó tháp chéo (80%)
- Chi phối vận động phản xạ của chi

Bó đỏ gai
- Vị trí: nhân đỏ của trung não
- Sợi hướng tâm được nhận từ tiểu não và vỏ não vận động

Chức năng:
- Điều khiển các cơ gấp của chi

Bó tiểu não sau
- Vị trí: cuống tiểu não trên
- Đối bên

Bó lưới tủy giữa
- Hai bên

Chức năng:
- Hoạt động phản xạ
- Kiểm soát nhịp thở
- Kiểm soát nơron alpha và gamma

Bó gai đồi thị
- Bắt chéo ngay từ đầu
- Nửa trước: cảm giác xúc giác thô sơ
- Nửa sau: cảm giác đau, nóng, lạnh

Chi phối:
- Cảm giác đau
- Cảm giác áp lực
- Cảm giác xúc giác

Bó tiền đình sống bên
- Từ nhân tiền đình ở cầu não và tủy sống

Duy trì:
- Trương lực cơ duỗi
- Tư thế

Bó mái gai
- Từ củ não sinh tư

Chức năng:
- Phản ánh vận động của đầu khi đáp ứng với các kích thích thị giác và thính giác.

Bó lưới tủy bên
- Cùng bên

Hình 9.2 Các đường dẫn truyền hướng tâm và ly tâm

Đột quỵ là gì?

Đột quỵ là sự tổn thương mạch máu não dẫn đến tổn thương thần kinh khu trú. Xảy ra do nhồi máu hoặc chảy máu, làm nghẽn dòng máu cung cấp tới não.

Triệu chứng lâm sàng

Tùy thuộc vào sự lưu thông máu bị ảnh hưởng bởi nhồi máu hay chảy máu;

Dấu hiệu và triệu chứng sớm được nhớ tới cụm từ **FAST:**

- Mặt (**F**ace): xệ một bên
- Tay (**A**rms): cảm giác tê và yếu. Bệnh nhân có thể không nâng được tay lên.
- Lời nói (**S**peech): nói líu nhíu.
- Thời gian (**T**ime): thời gian để gọi cấp cứu, gọi 999 (ở Hoa Kỳ) ngay lập tức.

Đột quỵ cũng có liên quan tới cơn thiếu máu não thoáng qua (TIA). Đó là một tổn thương thần kinh khu trú khi mà các triệu chứng tồn tại <24h bởi sự tắc tạm thời của tuần hoàn não. Bệnh nhân có thể thấy mù thoáng qua - được mô tả như tấm màn rủ xuống. Hiện tượng này tồn tại <24h và luôn luôn dẫn đến đột quỵ trong vòng 90 ngày.

Yếu tố nguy cơ

- Tăng huyết áp
- Rung nhĩ.
- Đái tháo đường
- Hút thuốc lá.
- Sử dụng chất có cồn.
- Tiền sử đột quỵ
- Thuốc tránh thai đường uống.
- Những rối loạn làm tăng cục máu đông.
- Sử dụng cocain.
- Tăng cholesteron

Cận lâm sàng

- Máu: công thức máu, chức năng gan, thận, thời gian Prothrombin, đường máu, nồng độ cholesteron.
- Khác: điện tâm đồ cho rung nhĩ và siêu âm tim cho những trường hợp bất thường về cấu trúc.
- Chẩn đoán hình ảnh: CT sọ và c ộng hưởng từ khuếch tán được chỉ định ngay lập tức nếu có bất kỳ dấu hiệu nào của đột quỵ. Điều này rất quan trọng để phân biệt chảy máu và nhồi máu não từ đó có phương pháp điều trị khác nhau.

Biến chứng

- Tràn dịch não.
- Tăng nguy cơ huyết khối tĩnh mạch sâu.
- Thất ngôn.
- Nuốt khó.
- Giảm vận động cơ.
- Mất trí nhớ.
- Trầm cảm.

Sơ đồ 9.2 **Đột quỵ**

Nguyên nhân

- Nguyên nhân chảy máu não;
  - Do chấn thương.
  - Vỡ phình mạch.
- Nguyên nhân nhồi máu não;
  - Tắc mạch máu nhỏ.
  - Thuyên tắc từ mảng xơ vữa mạch.
  - Thuyên tắc từ tim.
  - Thuyên tắc thứ phát sau rung nhĩ.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục cho bệnh nhân và người nhà, bắt đầu vận động sớm, phục hồi sau đột quỵ, đánh giá khả năng nói và nuốt. Đánh giá tác động của các hoạt động hàng ngày bằng chỉ số Barthel.
- Nội khoa:
  - TIA:
    – Đánh giá nguy cơ tiến tới đột quỵ bằng bảng điểm ABCD2 (>6: nguy cơ cao, <4: nguy cơ thấp). ABCD2: tuổi >60 (1 điểm), Huyết áp >140/90 mmHg (1 điểm), đặc điểm lâm sàng: yếu nửa người (2 điểm), rối loạn ngôn ngữ (1 điểm); thời gian từ khi có triệu chứng >60 phút (2 điểm), 10-59 phút (1 điểm); đái tháo đường (1 điểm).
    – Aspirin: liều bắt đầu 300mg.
  - Nhồi máu não không có chảy máu;
    – Làm tan huyết khối với thuốc tiêu sợi huyết trong vòng 3 giờ (bệnh nhân >80 tuổi) và 4,5 giờ (bệnh nhân <80 tuổi).
    – Aspirin: liều khởi đầu 300mg (trừ khi có chống chỉ định).
  - Chảy máu não:
    – Phức hợp Prothrombin.
    – Vitamin K đường tĩnh mạch
- Ngoại khoa:
  - Chỉ định cho chảy máu nội não cấp.
  - Chỉ định cho mở sọ giảm áp.

Bảng 9.2 **Sa sút trí tuệ**

Là một hội chứng của sự suy giảm không ngừng khả năng nhận thức

Loại	Nguyên nhân	Triệu chứng lâm sàng	Cận lâm sàng	Điều trị	Biến chứng
Bệnh Alzheimer	Chưa rõ nguyên nhân chính xác Yếu tố nguy cơ bao gồm: • Hội chứng Down có thêm gen APP. • Yếu tố di truyền: ○ Protein tiền chất amyloid (APP): NST 21 ○ Preselin-1: NST 14 ○ Preselin-2: NST 1 ○ Alen 4 của Apolipoprotein E (ApoE4): NST 19 • Suuy giáp trạng • Tiền sử chấn thương sọ • Gia đình có người bị bệnh Alzheimer.	Hay quên Mất phương hướng Thay đổi tính cách Giảm khả năng tự chăm sóc Mất phối hợp động tác Mất nhận thức Mất ngôn ngữc Hoang tưởng Trầm cảm Đi lang thang Tấn công người khác Rối loạn hành vi tình dục	Thang điểm đánh giá nhận thức tâm thần Addenbrook (ACE-III). Máu: công thức máu, chức năng gan, thận, chức năng tuyến giáp, CRP, tốc độ máu lắng, đường máu, canxi, magie, photphat, bệnh hoa liễu, HIV huyết thanh, nồng độ vitamin B12 và folat, cấy máu, điện tâm đồ, chọc DNT, Xquang ngực, CT, MRI, SPECT. 3 dấu hiệu chính trong tổ chức học: **BAT** • **B**eta amyloid • Giảm **A**cetylcholine • Đám rối sợi **t**hần kinh	Memantin: thuốc đối kháng thụ thể N-methyl-D-aspartat của hệ thống Glutamat. Donepezil: ức chế men acetylcholinesterase Rivastigmin: ức chế men acetylcholinesterase.	Hay quên Tăng nguy cơ nhiễm trùng. Nuốt khó. Tiểu không tự chủ. Tăng nguy cơ ngã.
Sa sút trí tuệ mạch não	Nguyên nhân thứ hai hay gặp nhất của sa sút trí tuệ. Do nhồi máu xảy ra ở mạch máu nhỏ và vừa ở não.	Xảy ra sau một quá trình suy giảm từng bước. Có 3 loại: 1 Sa sút trí tuệ mạch não sau đột quỵ. 2 Sa sút trí tuệ nhồi máu	Thang điểm đánh giá tâm thần ACE-III Máu: công thức máu, c hức năng gan, thận, chức năng tuyến giáp, CRP, tốc độ máu lắng, đường máu, canxi,	Thay đổi chế độ ăn. Ngừng hút thuốc. Điều trị đái tháo đường và tăng huyết áp. Aspirin	Nhiều bệnh kết hợp có ý nghĩa, ví dụ: bệnh tim mạch và bệnh thận.

	Bệnh động mạch di truyền trội NST kèm nhồi máu dưới vỏ và bệnh não chất trắng (CADASIL): NST 19	đa dạng sau một loạt nhồi máu. 3 Bệnh Binswanger sau những nhồi máu nhỏ. Hay quên Mất phương hướng Thay dổi tính cách Giảm khả năng tự chăm sóc Trầm cảmSignsDấu hiệu tổn thương nowrron vận động trên, ví dụ: tăng phản xạ. Co giật.	magie, photphat, bệnh hoa liễu, HIV huyết thanh, nồng độ vitamin B12 và folat, nồng độ cholesteron, sàng lọc viêm mạch, giang mai huyết thanh, điện tâm đồ, dịch não tủy, Xquang ngực, CT, MRI, SPECT.		
Sa sút trí tuệ với thể Lewy	Liên quan tới bệnh Parkinson. Không dùng thuốc chống loạn thần ở những bệnh nhân này.	Bộ ba triệu chứng 1 Hội chứng Parkinson: vận động chậm, rối loạn dáng đi. 2 Hoang tưởng: chủ yếu là hoang tưởng thị giác, thường là về động vật và con người. 3 Bệnh tiến triển sau một quá trình biến động.	Thang điểm đánh giá tâm thần ACE-III. CT, MRI, SPECT. Kiểu gen apolipoprotein E của thể Lewy, protein ubiquitin và anpha-synuclein thấy trong tổ chức.	TRÁNH DÙNG THUỐC CHỐNG LOẠN THẦN: nguyên nhân của quá nhạy cảm với thuốc an thần. Levodopa có thể được dùng để điều trị triệu chứng bệnh Parkinson nhưng triệu chứng loạn thần có thể nặng hơn.	Quá mẫn thần kinh. Rối loạn chức năng tự động. Biến động huyết áp. Rối loạn nhip tim. Tiểu không tự chủ. Nuốt khó. Tăng nguy cơ ngã.

Tiếp trang sau

Bảng 9.2 **Sa sút trí tuệ**
Là một hội chứng của sự suy giảm không ngừng khả năng nhận thức

Loại	Nguyên nhân	Triệu chứng lâm sàng	Cận lâm sàng	Điều trị	Biến chứng
Sa sút trí tuệ trán-thái dương (bệnh Pick)	Di truyền liên quan đến NST 17q21 - 22 và biến đổi "tô" 3 gen.	Hay quên Mất phương hướng Thay đổi tính cách Giảm khả năng tự chăm sóc Câm Nhại lời Hội chứng Parkinson Mất phản xạ có điều kiện	Thang điểm đánh giá tâm thần ACE-III CT, MRI, SPECT Mô học - phụ thuộc vào dưới nhóm: • Kiểu vi không bào: tạo vi không bào. • Kiểu Pick: thần kinh đệm lan rộng không tạo vi không bào. • Kiểu bệnh nơ ron vận động trên (MND): mô học thay đổi như kiểu bệnh nơ ron vận động.	Hiện tại không điều trị. Chỉ điều trị hỗ trợ,	Tăng nguy cơ ngã và nhiễm trùng.
Sa sút trí tuệ Huntington	Là một biến chứng của bệnh Huntington, là một rối loạn tính trạng trội trên NST thường, nơi có khiếm khuyết gen của NST 4. Nguyên nhân của múa giật không kiểm soát và sa sút trí tuệ.	Múa giật không kiểm soát Trầm cảm Cáu gắt Lo lắng Bệnh tâm thần Hành vi ám ảnh cưỡng chế.	Xét nghiệm di truyền chẩn đoán	Điều trị triệu chứng: • Múa giật: thuốc chống loạn thần không điển hình. • Suy nghĩ ám ảnh cưỡng chế và cáu gắt: chất ức chế tái hấp thu serotonin có chọn lọc (SSRI)	Nuốt khó Tăng nguy cơ ngã và nhiễm trùng.

Bệnh Creutzfeldt-Jacob	Gây nên bởi các prion Tiến triển và không thể điều trị Cũng có biến thể CJD (vCJD), khởi đầu sự chết sớm hơn	Tiến đến sa sút trí tuệ nhanh (4-5 tuần) Hay quên Mất phương hướng Thay đổi tính cách Trầm cảm Bệnh tâm thần Mất điều hòa Co giật	Điện não đồ: gai ba pha Dịch não tủy: 14-3-3 protein CT MRI	Không điều trị	Tăng nguy cơ nhiễm trùng Hôn mê Suy tim Suy hô hấp
Nguyên nhân khác	HIV Thiếu vitamin B12 Giang mai Bệnh Wilson: di truyền lặn trên NST thường, đồng tích trữ trong mô Sa sút trí tuệ chấn thương não: gặp ở các võ sĩ và những bệnh nhân chịu nhiều chấn động, hay hội chứng say đòn (Punch drunk syndrome)				

Động kinh là gì?

Là một trạng thái mà não bộ bị ảnh hưởng bởi những cơn co giật tái diễn. Cơn co giật có thể được định nghĩa theo nhiều cách:

- Co giật cục bộ: xảy ra ở một phần rời rạc của não bộ. Co giật có thể là đơn thuần (không có biến đổi ý thức) hay phức tạp (có biến đổi ý thức).
- Co giật toàn thân: cơn co giật ảnh hưởng tới toàn bộ não. Luôn có biến đổi ý thức. Bao gồm:
    - Cơn vắng ý thức: thường xảy ra ở trẻ em, nhìn chằm chằm vào không gian kéo dài vài giây.
    - Cơn co cứng-co giật: gồm co giật và cứng cơ, kéo dài vài phút.
    - Cơn mất trương lực cơ: trương lực cơ bị mất.
    - Cơn tăng trương lực cơ: bao gồm cơn giật cơ.
    - Cơn toàn thân thứ phát: thứ phát sau cơn co giật cục bộ.

Cận lâm sàng

- Máu: CTM, chức năng gan, thận, CRP, tốc độ máu lắng, đường máu, canxi.
- Hình ảnh: CT, MRI.
- Khác: ECG, EEG, dịch não tủy

Triệu chứng lâm sàng

Phụ thuộc vào vùng não bị tổn thương.

- Thùy trán
    - Tiến triển kiểu Jackson.
    - Liệt (sau liệt Todd).
    - Các dấu hiệu về vận động.
- Thùy thái dương:
    - Tiền triệu cho thấy động kinh sẽ xảy ra.
    - Ảo giác ký ức.
    - Hành vi hoang tưởng.
    - Sợ hãi/ lo lắng: tổn thương vùng hải mã.
    - Tính tự động.
    - Mùi/ vị: tổn thương móc hồi hải mã.
- Thùy đỉnh và thùy chẩm: rối loạn thị giác và cảm giác.
- Các vùng khác: co giật cục bộ hoặc toàn thể có hoặc không có co giật, cắn lưỡi, đau nửa đầu và trầm cảm.

Sơ đồ 9.3 Động kinh

Nguyên nhân

Co giật gây ra bởi sự phóng điện bất thường trong não, là kết quả của một vài thương tổn do chấn thương ở não. Sự phóng điện thể hiện sự đồng bộ hóa quá mức. Nguyên nhân của động kinh có thể chia làm loại:

1 Vô căn: không rõ nguyên nhân.

2 Căn nguyên ẩn: nguyên nhân gây ra động kinh thì không rõ, nhưng các triệu chứng gợi ý có liên quan đến chấn thương não, ví dụ: bệnh nhân bị tự kỷ hoặc học tập khó khăn.

3 Động kinh triệu chứng: nguyên nhân rõ ràng, như:

- Bệnh mạch máu: tiền sử đột quỵ.
- Nhiễm khuẩn: tiền sử viêm màng não hoặc sốt rét.
- Utânsinh:unão.
- Thuốc: sử dụng chất có cồn và thuốc trái phép.
- Do dùng thuốc: hội chứng cai.
- Bẩm sinh: tiền sử gia đình có người bị động kinh.
- Tự miễn: viêm mạch máu.
- Chấn thương: tiền sử chấn thương sọ.
- Nội tiết: giảm Natri, giảm Canxi hay đường máu.

Biến chứng

- Chấn thương trong lúc co giật.
- Trầm cảm.
- Lo âu.
- Tổn thương não.
- Chết bất ngờ nguyên nhân không rõ trong động kinh (SUDEP).

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục cho bệnh nhân và người nhà.
- Nội khoa: điều trị chống co giật, xem bảng 9.3.
- Ngoại khoa: cắt bỏ thùy trước thái dương, loại bỏ thể trai, khối u não.

Bảng 9.3 **Các thuốc chống co giật**

Lưu ý: bản mô tả đầy đủ về điều trị động kinh và thuốc nào là đầu tay hãy xem hướng dẫn NICE (phụ lục 2).

Thuốc chống co giật	Cơ chế tác dụng	Chỉ định	Tác dụng phụ	Chống chỉ định	Tương tác thuốc
Carbamazepin	Ức chế kênh Na phụ thuộc điện thế	Tất cả các loại co giật ngoại trừ cơn vắng ý thức. Đau thần kinh, ví dụ: đau dây thần kinh sinh ba. Rối loạn lưỡng cực.	Phát ban An thần Buồn ngủ Giảm Na máu Khô miệng Nhìn mờ Giảm bạch cầu Ảo giác.	Phụ nữ có thai (gây quái thai). Tiền sử giảm sản tủy xương Bệnh rối loạn chuyển hóa porphyrin cấp.	Làm thay đổi sự chuyển hóa của các thuốc tránh thai, warfarin, corticosteroid.
Phenytoin	Ức chế kênh Na phụ thuộc điện thế	Tất cả các loại co giật ngoại trừ cơn vắng ý thức. Dự phòng co giật trước phẫu thuật thần kinh. Đau dây thần kinh sinh ba. Loạn nhịp tim. Ngộ độc Digoxin.	Phát ban Phản ứng quá mẫn Mất điều hòa Thiếu máu hồng cầu khổng lồ Rậm lông Phì đại nướu Hội chứng găng tay tím (PGS).	Phụ nữ có thai (gây quái thai) Nhịp chậm xoang Hội chứng Stokes-Adams Nghẽn nút xoang Block nhĩ thất độ 2 Block nhĩ thất độ 3.	Valproat sodium làm thay đổi (tăng hoặc giảm) nồng độ của Phenytoin Phenytoin làm tăng chuyển hóa của các thuốc như chống đông bởi cảm ứng Enzym Làm giảm nồng độ của Mirtazapin Lưu ý: thuốc này có chỉ số điều trị hẹp.

Valproat sodium	Ức chế kênh Na phụ thuộc điện thế Ức chế yếu GABA	Mọi co giật Rối loạn lo âu Chán ăn tâm thần Rối loạn lưỡng cực	Buồn nôn Nôn Sụt cân Rụng lông Mỏng tóc Quăn tóc Nhiễm độc gan Run Hội chứng Parkinson Giảmtiểu cầu Bệnh não	Phụ nữ có thai (gây quái thai) Suy gan Có bênh ty thể	Aspirin làm tăng nồng độ của Valproat sodium Có thể tăng cường ảnh hưởng của thuốc chống đông Cumarin Carbamazepin làm giảm nồng độ Valproat sodium
Ethosuximid	Ức chế kênh Canxi loại T	Cơn co giật vắng ý thức (thường dùng cho trẻ em)	Buồn nôn Nôn Chán ăn Phản ưng quá mẫn Loạn tạo máu Mất điều hòa	Phụ nữ có thai (gây quái thai) Suy gan Rối loạn cảm xúc kéo dài Lupus ban đỏ hệ thống	Chuyển hóa bị ức chế bởi Izoniazid Valproat làm tăng nồng độ Ethosuximid Phenytoin và Carbamazepin làm giảm nồng độ Ethosuximid
Phenobarbital	Tác động lên receptor GABA-A, tăng cường ức chế synap	Mọi loại co giật trừ cơn vắng ý thức Trạng thái động kinh Gây mê, gây tê Co giật ở trẻ sơ sinh Hội chứng nôn ói chu kỳ Hội chứng Crigler-Najjar Hội chứng Gilbert	Phát ban An thần Trần cảm Mất điều hòa Tạo men răng bất toàn	Phụ nữ có thai (gây quái thai) Rối loạn chuyển hóa Porphyrin	Phenobarbital làm tăng chuyển hóa của Cumarin Carbamazepin làm tăng độ tập trung của Phenobarbital Phenobarbital làm giảm nồng độn của Itraconazol.

Tiếp trang sau

Bảng 9.3 **Các thuốc chống co giật** (tiếp)

Lưu ý: bản mô tả đầy đủ về điều trị động kinh và thuốc nào là đầu tay hãy xem hướng dẫn NICE (phụ lục 2).

Thuốc chống co giật	Cơ chế tác dụng	Chỉ định	Tác dụng phụ	Chống chỉ định	Tương tác thuốc
Benzodiazepin	Biến đổi thụ thể GABA, do đó làm tăng dẫn truyền Cl-	Lorazepam được dùng để điều trị trạng thái động kinh (lựa chọn đầu tay) Rối loạn lo âu Mất ngủ Co giật Hội chứng ngưng rượu	An thần Hội chứng cai Suy hô hấp	COPD Ngưng thở khi ngủ Nhược cơ Trầm cảm nặng (tăng xu hướng tự tử)	Thận trọng khi dùng với các thuốc ức chế thần kinh trung ương khác như Opiod và Barbiturat Tăng tác dụng an thần khi dùng với kháng Histamin, thuốc chống loạn thần.
Vigabatrin	Ức chế GABA	Mọi co giật Co giật ở bệnh nhân không dùng được các phương pháp chống co giật khác	An thần Đau đầu Mất thị tường ngoại vi Trầm cảm Bệnh tâm thần Ảo giác	Qúa mẫn	Vigabatrin làm tăng độ thanh thải của Carbamazepin, làm giảm nồng độ Phenytoin

Lamotrigin	Ức chế kênh Na phụ thuộc nồng độ Ức chế kênh Ca loại L, N, P	Mọi co giật Rối loạn lưỡng cực Trầm cảm nặng Đau dây thần kinh, ví dụ: đau dây thần kinh sinh ba	Hội chứng Steven-Johnson Hoại tử thượng bì nhiễm độc (hội chứng Lyell) Phát ban Buồn nôn Mất điều hòa	Qúa mẫn Suy gan	Thuốc tránh thai đường uống, Carbamazepin, Rifampicin làm giảm nồng độ Lamotrigin Valproat làm tăng nồng độ Lamotrigin
Gabapentin và pregabalin	Gabapentin là chất đồng đẳng của GABA Pregabalin là một đồng đẳng của Gabapentin	Mọi co giật Đau dây thần kinh Rối loạn lưỡng cực	An thần Mất điều hòa	Qúa mẫn	Khi dùng với Propoxyphen tăng nguy cơ của tác dụng phụ: chóng mặt và lú lẫn Sinh khả dụng của Gabapentin tăng bởi Morphin

Sơ đồ 9.4 Bệnh Parkinson

Bệnh Parkinson là gì?
Là một rối loạn tăng dần của hệ thống thần kinh trung ương, do cạn kiệt Dopamin.

Nguyên nhân
Nguyên nhân chính xác chưa biết nhưng một vài yếu tố nguy cơ rõ ràng, bao gồm:

- Giới nam
- Yếu tố di truyền.
- Tiếp xúc với môi trường có thuốc diệt côn trùng, thuốc trừ sâu, thuốc diệt cỏ.

Sinh lý bệnh
- Giảm các tế bào sản xuất Dopamin ở phần đặc của liềm đen, nằm ở não giữa.
- Dopamin sản xuất ra được tiết vào nhân bèo và nhân đuôi.
- Tăng thể Lewy ở liềm đen.

Triệu chứng lâm sàng
- Mặt: vẻ mặt vô cảm.
- Run rẩy: như vê thuốc.
- Cứng: dấu hiệu bánh xe răng cưa
- Chứng mất vận động
- Tư thế: đầu cúi
- Rối loạn dáng đi

Cận lâm sàng
Không có xét nghiệm đặc hiệu nào cho bệnh Parkinson. Chẩn đoán dựa vào lâm sàng:

- CT, MRI có thể được chỉ định nhưng kết quả luôn bình thường.
- PET, SPECT và I123 (DaTSCAN) có thể kiểm tra được chức năng hệ Dopaminergic của nhân nền.

Điều trị
- Bảo tồn: giáo dục cho bệnh nhân. Phục hồi chức năng để cải thiện dáng đi và cử động. Đánh giá thường xuyên các hoạt động của cuộc sống hàng ngày.
- Nội khoa:
  - Levodopa: đi qua hàng rào máu não, nơi nó được chuyển thành Dopamin.
  - Carbidopa: luôn dùng với Levodopa. Là một chất ức chế Dopadecarboxylase và ngăn Levodopa chuyển hóa thành Dopamin ở vùng khác của cơ thể. Vì vậy nó có tác dụng làm giảm tác dụng phụ ở ngoại vi.
  - Selegilin: ức chế monoamin oxidase B (MAO-B). Enzym này phá hủy Dopamin.
  - Amantadin: chủ vận Dopamin, làm giảm các triệu chứng Parkinson.
- Ngoại khoa: không áp dụng từ khi phác đồ điều trị nội khoa được củng cố.

Biến chứng
- Nuốt khó
- Sa sút trí tuệ
- Tăng nguy cơ ngã.
- Rối loạn chức năng cương dương.

Bệnh xơ cứng rải rác là gì?

Được cho là một tình trạng tự miễn nặng dần lên, trong đó các tế bào thần kinh của hệ thống thần kinh trung ương tự hủy myelin. Sự tiến triển của bệnh có thể được chia thành 4 phân nhóm:

1 Tái phát-thuyên giảm
2 Tiến triển nguyên phát
3 Tiến triển thứ phát
4 Lành tính

Nguyên nhân

Nguyên nhân chính xác chưa rõ nhưng có nhiều yếu tố có thể góp phần gây bệnh:

- Được coi là một đáp ứng miễn dịch loại IV qua trung gian tế bào T.
- Địa dư: những người sống xa đường xích đạo và đảo Sardinia có nguy cơ cao hơn các quần thể khác.
- Virus, ví dụ: virus Epstein-Barr (EBV).
- Hút thuốc lá là một yếu tố nguy cơ.

Sinh lý bệnh

- Các mảng vữa của sự huyer myelin lan tỏa theo không gian và thời gian, cản trở dẫn truyền thần kinh.
- Bệnh thường thuyên giảm nhưng sau đó tái phát do sự hủy myelin của các tế bào thần kinh không hồi phục hoàn toàn.

Sơ đồ 9.5 Bệnh xơ cứng rải rác

Triệu chứng lâm sàng

- Luôn là đơn chứng
- Triệu chứng liên quan đến vị trí nơi tạo ra mảng vữa do sự hủy myelin, bao gồm:
  - Nhìn đôi, Rối loạn cảm giác
  - Viêm dây thần kinh thị giác: đây là một triệu chứng dễ thấy và bệnh nhân phàn nàn về nhìn đôi.
  - Đau dây thần kinh sinh ba, thân và mất điều hòa chi .
- Gi ảm cảm giác rung.
- Hiện tượng Uhthoff: các triệu chứng xấu đi trong điều kiện nóng.

Cận lâm sàng

- Dịch não tủy: một vài protein bị thay đổi, ví dụ: các dải đơn dòng.
- MRI: cho thấy các khu vực bị ảnh hưởng bởi tình trạng viêm nhiễm và để lại sẹo, ví dụ: dấu ngón tay Dawson.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục cho bệnh nhân. Sử dụng tiêu chuẩn chẩn chẩn đoán McDonald và đánh giá thường xuyên các hoạt động thường ngày như là tác động tâm lý của bệnh.
- Nội khoa:
  - Interferon.
  - Methylprednisolon, một corticosteroid.
  - Glatirame acetat: một thuốc điều hòa miễn dịch.
  - Natalizumab: một kháng thể đơn dòng.
  - Alemtuzumab, một kháng thể đơn dòng.
  - Azathioprin, một chất tương tự Purin (ức chế miễn dịch) ○

Biến chứng

- Tiểu không tự chủ Mất
- kiểm soát đường ruột.
- Trầm cảmn.
- Động kinh.
- Liệt

This page intentionally left blank

SƠ ĐỒ 10.1 Sự co cơ

3 loại cơ
- Cơ trơn.
- Cơ vân.
- Cơ tim.

Cơ chế co cơ vân và cơ tim
- Khử cực:
  - Thay đổi điện thế hoạt động làm mở kênh Ca2+
- Giải phóng chất dẫn truyền thần kinh.
- Lan truyền sự khử cực:
  - Lan xuống các ống T nhờ các receptor dihydropyridine ở cơ vân.
  - Ở cơ tim, quá trình này do Ca2+ phát động, sự giải phóng Ca2+ là từ lưới nội bào.
- Thay đổi cấu trúc:
  - Giải phóng Canxi, gây tăng Ca2+.
  - Các ion Ca^{2+} kết hợp với troponin C.
- Hình thành cầu nối:
  - Thay đổi cấu trúc làm sợi tropomyosin thay đổi vị trí, làm cho sợi myosin gắn với sợi actin.
- Kết quả:
  - Giải phóng ADP.
  - Co cơ.
- Đầu myosin tách ra và chu kỳ được lặp lại.

Cơ chế co cơ trơn
- Khử cực:
  - Gây ra bởi điện thế hoạt động.
  - Mở kênh Ca2+.
- Phức hợp calmodulin: ion Ca^{2+} kết hợp với calmodulin.
- Hoạt hóa enzym myosin light chain kinase (MLCK).
- Vai trò của myosin: actin kết hợp với myosin P gây nên sự co cơ.

SƠ ĐỒ 10.2 **Viêm khớp**

VIÊM KHỚP DẠNG THẤP (VKDT)

VKDT là gì?

Là một bệnh tự miễn mạn tính thuộc phản ứng quá mẫn type III, ảnh hưởng chủ yếu đến các khớp nhưng cũng tác động đến các cơ quan khác.

Tổn thương tại khớp có đặc điểm: đối xứng, biến dạng khớp, đau nặng hơn vào buổi sáng.

Nguyên nhân

Nguyên nhân gây VKDT chưa rõ, nhưng được cho là có sự tham gia của phửn ứng quá mẫn type III. Tình trạng này có liên quan tới HLA DR4 và HLA DR1.

Triệu chứng

- Tay: biến dạng hình chữ Z, biến dạng boutonnière, biến dạng hình cổ thiên nga, bàn tay gió thổi, sai khớp nhẹ các ngón, hiện tượng Raynaud.
- Cổ tay: hội chứng ống cổ tay.
- Chân: sai khớp nhẹ các ngón, biến dạng ngón chân hình búa.
- Da: hạt thấp dưới da, viêm mao mạch.
- Tim mạch: gia tăng các TH xơ vữa động mạch trong VKDT.
- Hô hấp: xơ phổi.
- Xương: loãng xương.
- Đau và cứng khớp

Xem tiếp trang sau

VIÊM XƯƠNG KHỚP (VXK)

VXK là gì?

Là tình trạng viêm khớp thoái hóa ảnh hưởng đến khớp hoạt dịch, đặc trưng bởi sự thoái hóa sụn khớp, phản ứng của mô quanh khớp và đau tăng lên vào cuối ngày.

Nguyên nhân

Sự phá hủy và hao mòn các khớp theo thời gian được cho là nguyên nhân chính của VXK. Một số yếu tố nhất định làm tăng nguy cơ VXK như:

- Tuổi cao.
- Béo phì.
- Chấn thương tại khớp.
- Điều kiện thuận lợi: Chứng nhiễm sắc tố sắt và hội chứng Ehlers–Danlos.

Triệu chứng

- Đau và cứng khớp.
- Sưng tấy quanh khớp.
- Lạo xạo khi vận động.
- Hạt Heberden ở khớp ngón xa.
  Nhớ chúng là 'Hebrides ngoài'.
- Hạt Bouchard ở khớp ngón gần.

Xem tiếp trang sau

VKDT (Tiếp) Cận lâm sàng

- XN máu:
  - 80% có yếu tố dạng thấp dương tính.
  - Tốc độ máu lắng và CRP tăng.
  - Kháng thể kháng CCP (Cyclic citrullinated peptide). Nếu dương tính gợi ý có hủy hoại khớp.
- CĐHA: hình ảnh của VKDT có thể nhìn thấy trên phim X quang quy ước:
  - Sự phá hủy xương.
  - Trật khớp.
  - Cổ tay mất ổn định.
  - Tổn thương của khớp bàn ngón tay và khớp bàn ngón chân.
  - Loãng xương quanh khớp.

Điều trị

- Bảo tồn: Giáo dục bệnh nhân. Khuyến khích tập thể dục. Tham khảo vật lý trị liệu và đánh giá hoạt động cuộc sống hàng ngày.
- Nội khoa: glucocorticoids, các thuốc chống thấp khớp làm thay đổi bệnh (DMARDs), e.g. muối vàng, methotrexate, sulfasalazine. Thuốc kháng cytokin được xem xét ở bệnh nhân không dung nạp methotrexat.
- Ngoại khoa: Phẫu thuật cắt bỏ hoặc thay khớp được cân nhắc khi các khớp bị ảnh hưởng nghiêm trọng..

Biến chứng

- Hội chứng ống cổ tay.
- Viêm màng ngoài tim.
- Bệnh lí rễ cổ.
- Đứt gân.
- Hội chứng Sjögren

VXK (Tiếp) Cận lâm sàng

- XN máu: thường không để chẩn đoán nhưng thích hợp trong bệnh VXK có liên quan đến chứng nhiễm sắc tố sắt.
- CĐHA: hình ảnh X quang: LOSS
  - Hẹp khe khớp.
  - Chồi xương.
  - Nang xương dưới sụn.
  - Xơ cứng.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Khuyến khích tập thể dục và giảm cân.
- Nội khoa:
  - Thuốc giảm đau: e.g. paracetamol hoặc thuốc chống viêm không steroid.
  - Gel như capsaicin có thể hiệu quả.
  - Tiêm Steroid..
- Ngoại khoa: phẫu thuật khớp.

Biến chứng

- Tăng nguy cơ Gút.
- Vôi hóa sụn khớp.

VIÊM KHỚP PHẢN ỨNG

Viêm khớp phản ứng là gì?

Là tình trạng viêm khớp không đối xứng xảy ra sau nhiễm khuẩn đường tiêu hóa hoặc đường tiết niệu - sinh dục.

Nguyên nhân

Nguyên nhân và sinh bệnh học chưa được biết chính xác. Tuy nhiên, bệnh thường xảy ra sau một nhiễm trùng, thường là nhiễm trùng đường tiêu hóa hoặc bệnh lây qua đường tình dục.

Triệu chứng

- Viêm niệu đạo.
- Viêm khớp: đau và cứng khớp.
- Viêm màng bồ đào/ viêm kết mạc.

Cận lâm sàng

- XN máu: huyết thanh âm tính với yếu tố dạng thấp. Cấy máu. Tìm nguyên nhân nhiễm khuẩn.
- CĐHA: chụp X quang các khớp bị ảnh hưởng (đánh giá mức độ nghiêm trọng).

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Vật lý trị liệu.
- Nội khoa: thuốc chống viêm không steroid (NSAIDs) và thuốc chống thấp khớp làm thay đổi bệnh (DMARDs), e.g. sulphasalzine (đầu tay).

Biến chứng

- Loạn nhịp.
- Viêm màng bồ đào.
- Thiểu năng van đm chủ

SƠ ĐỒ 10.3 Viêm khớp liên quan viêm cột sống

Nhớ PEAR:
- Viêm khớp vảy nến.
- Bệnh khớp liên quan viêm ruột
- Viêm cột sống dính khớp
- Viêm khớp phản ứng

Xem tiếp trang sau

VIÊM KHỚP VẢY NẾN

Viêm khớp vảy nến là gì?

Là tình trạng viêm khớp liên quan đến bệnh vảy nến trên da. Nó có mối liên hệ với HLA B27. Triệu chứng tùy vào khớp bị ảnh hưởng ở vị trí nào và như thế nào. Do đó, viêm khớp vảy nến có 5 thể:

1 Thể viêm vài khớp không đối xứng (Các khớp ngón gần và xa).
2 Viêm khớp đối xứng, giống VKDT.
3 Viêm cột sống dính khớp biến thể.
4 Viêm đa động mạch có tổn thương da và móng.
5 Viêm khớp biến dạng nặng.

Nguyên nhân

Nguyên nhân chưa rõ. Có thể do quá trình viêm cùng với yếu tố di truyền HLA B27.
Yếu tố nguy cơ lớn nhất là tiền sử gia đình mắc bệnh vảy nến.

Triệu chứng

- Vảy nến: các mảng vảy cá màu hồng, ranh giới rõ, có xu hướng lan rộng. Thường xuất hiện ở mặt cơ duỗi (mảng vảy nến mạn tính), song đôi khi những mảng nhỏ hơn có thể có dạng giọt nước mưa trên thân. Trường hợp này gọi là vảy nến thể giọt, thường khởi phát bằng nhiễm trùng đường hô hấp trên hoặc viêm họng do Streptococcus.
- Đau và cứng khớp.
- Sưng khớp bị ảnh hưởng.
- Thương tổn ở móng: có 4 thay đổi được lưu ý: móng ngả màu vàng, bong móng, rỗ và dày sừng dưới móng.

BỆNH KHỚP LIÊN QUAN ĐẾN VIÊM RUỘT

Bệnh khớp liên quan đến viêm ruột là gì?

Là bệnh viêm khớp phát triển gắn liền với bệnh lý viêm đường ruột. Nó khó phân biệt với viêm khớp phản ứng.

Nguyên nhân

Nguyên nhân cụ thể và sinh bệnh học chưa rõ. Tuy nhiên, nó được cho rằng có liên quan đến HLA B27.

Triệu chứng

- Triệu chứng của viêm ruột, xem trang 40.
- Viêm cứng cột sống.
- Viêm khớp cùng chậu.
- Viêm quanh khớp: thường gặp ở các khớp lớn.

Cận lâm sàng

- Như viêm ruột, xem trang 40.
- CĐHA: chụp các khớp bị ảnh hưởng (đánh giá mức độ nghiêm trọng).

Điều trị

- Thuốc giảm đau (NSAIDs).
- Điều trị viêm ruột, xem trang 40.

Biến chứng

- Suy giảm nghiêm trọng khả năng cử động theo chiều dọc.

SƠ ĐỒ 10.3 Viêm khớp liên quan viêm cột sống (tiếp theo

Cận lâm sàng

- Vảy nến là một chẩn đoán lâm sàng.
- XN máu: huyết thanh âm tính với yếu tố dạng thấp.
- CĐHA: hình ảnh 'bút chì cắm trong tách' trên phim X quang bàn tay. Chụp phim các khớp bị tổn thương để đánh giá mức độ nặng.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Vật lý trị liệu. Giải thích với bệnh nhân vảy nến không có thuốc điều trị khỏi hoàn toàn, kiểm soát bệnh là thực tế hơn.
- Nội khoa: giảm đau (thuốc chống viêm không steroid [NSAIDs]) và thuốc chống thấp khớp làm thay đổi bệnh (DMARDs), e.g. methotrexate (đầu tay). Kiểm soát vảy nến.
- Ngoại khoa: hiếm khi thay khớp.

Biến chứng

- Triệu chứng thần kinh nếu tổn thương khớp cổ C1-C2.
- Phá hủy khớp.

VIÊM CỘT SỐNG DÍNH KHỚP

Viêm cột sống dtnh khớp là gì?

Là bệnh lý viêm cột sống và khớp cùng chậu mạn tính. Bệnh chủ yếu gặp ở nam giới trẻ tuổi và có mối liên hệ với HLA B27 (95% dương tính).

Nguyên nhân

Nguyên nhân cụ thể và sinh bệnh học chưa rõ. uy nhiên, nó được cho rằng có liên quan đến HLA B27.

Triệu chứng

- Tư thế dấu hỏi.
- Cột sống tre: do vôi hóa các dây chằng.
- Đau và cứng khớp: tăng khi vận động.

Cận lâm sàng

- XN máu: huyết thanh âm tính với yếu tố dạng thấp.
- CĐHA: X quang ngực và CHT đánh giá sự thay đổi của cột sống.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Vật lý trị liệu.
- Nội khoa: giảm đau (NSAIDs) và DMARDs, e.g. sulphasalzine (đầu tay).
- Ngoại khoa: phẫu thuật điều chỉnh cột sống.

Biến chứng

- Loãng xương.
- Gãy xương cột sống.
- Tăng nguy cơ mắc bệnh tim mạch, như đột quỵ và nhồi máu cơ tim.

Gout là gì?

Gout là bệnh viêm khớp do vi tinh thể, gây ra bởi sự lắng đọng các tinh thể urat. Các tinh thể muối natri urat thường lắng đọng ở khớp đốt bàn ngón chân (ĐBNC). Gout liên quan đến ngón chân cái gọi là podagra (bệnh gout ngón chân cái).

Nguyên nhân

Có nhiều nguyên nhân nhưng những nguyên nhân chủ yếu làm tăng nồng độ urat có thể là nguyên nhân cơ bản. Ví dụ: **CHẬM TRỄ:**

- Bệnh bạch **C**ầu.
- Liên quan tới hội chứng Lesch-Ny**H**an.
- Suy th**Ậ**n.
- Tăng acid uric **M**áu.
- **R**ượu.
- Thuốc lợi ti**Ể**u (nhóm thiazid).

Triệu chứng

- Sưng, nóng, đỏ, đau ở các khớp bị ảnh hưởng, thường là khớp đốt bàn ngón chân gặp ở 50% bệnh nhân.
- Hạt tophi (sự lắng đọng urat) có thể xuất hiện ở bề mặt gân như khuỷu tay hoặc trên tai.
- Có thể có triệu chứng sỏi thận.

Cận lâm sàng

- XN máu: nồng độ urat huyết thanh, TPT TB máu ngoại vi, ure, điện giải đồ, creatinin, tốc độ máu lắng, CRP.
- Mức lọc cầu thận: đánh giá chức năng thận.
- Xét nghiệm dịch khớp: dương tính nếu xuất hiện tinh thể muối natri urat thể lưỡng chiết.

SƠ ĐỒ 10.4 Gout

Phân biệt Gout giả với Gout

Đặc điểm	Gout giả	Gout
Khớp tổn thương	Khớp gần, lớn	Khớp ĐBNC 1 cổ điển
Loại tinh thể	Tinh thể Calci pyrophosphat	Tinh thể natri urat
Hình dạng tinh thể	Hình bình hành	Hình kim
Hiển vi quang học	Thể lưỡng chiết âm tính	Thể lưỡng chiết dương tính mạnh

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân, thay đổi lối sống: giảm rượu bia, chế độ ăn ít purin. Kiểm tra thuốc bệnh nhân đang dùng và ngừng thuốc có thể gây bệnh như thuốc lợi tiểu thiazide, nếu có.
- Nội khoa:
  - Giảm đau.
  - Cấp: colchicine và steroids.
  - Mạn: allopurinol. Dùng feboxostat nếu bệnh nhân không dung nạp allopurinol.

Biến chứng

- Hủy khớp.
- Sỏi thận.
- Hạt tophi.

SƠ ĐỒ 10.5 Các khối u xương

Lành tính

U nguyên bào xương
- Vị trí: đốt sống.
- Giống u xương dạng xương.

U xương
- Vị trí: xương sọ.
- Liên quan đến hội chứng Gardner (hội chứng có mối liên hệ với gen APC trên NST số 5).

U tế bào khổng lồ
- Vị trí: đầu xương (các xương dài).
- Hình bong bóng xà phòng.

Ác tính

Sarcom xương
- Vị trí: hành xương (các xương dài)
- Yếu tố nguy cơ: bệnh Paget, phóng xạ, u nguyên bào võng mạc có tính gia đình.
- Chủ yếu ở trẻ em.
- Hai đỉnh: 75% ở trẻ <20 tuổi, tăng lên ở người >60 tuổi.

Sarcom sụn
- Vị trí: ống tủy xương đùi, xương cánh tay, xương chày, xương chậu, xương vai, xương sống, xương sọ và vùng sọ-mặt.

Sarcom Ewing
- Vị trí: thân xương (xương dài), xương chậu, xương vai, các xương sườn.
- Dạng vỏ hành.
- Xâm lấn mạnh.
- Chủ yếu ở trẻ em.

U xương dạng xương

- Vị trí: xương đùi, xương chày, các đốt ngón, đốt sống.
- Phân biệt tốt nhất với các tổn thương trong vỏ trên CT.
- Ổ bệnh.

U nội sụn

- Vị trí: trong tủy xương.
- Khối u thuộc sụn..
- Nhìn thấy ở các đốt ngón.

U xương sụn

- Vị trí: hành xương (các xương dài)
- Nhiều nhất trong các tổn thương xương lành tính.

SƠ ĐỒ 10.6 Bệnh lý xương chuyển hóa

LOÃNG XƯƠNG

Loãng xương là gì?

Là bệnh lý xương đặc trưng bởi sự mất các bè xương và tăng nguy cơ gãy xương. Phổ biến ở phụ nữ đã mãn kinh do giảm nồng độ estrogen và tăng tiêu xương.

Nguyên nhân

Không có nguyên nhân đơn độc gây ra loãng xương nhưng có các yếu tố nguy cơ dẫn đến bệnh, bao gồm:

- Giảm estrogen bảo vệ ở phụ nữ đã mãn kinh.
- Dùng steroid kéo dài.
- Tuổi già.
- Nghiện rượu.
- Thuốc lá.
- Tiền sử gia đình.
- Chế độ ăn thiếu calci.
- Rối loạn nội tiết như tiểu đường, cường giáp.

Triệu chứng

Thường không có triệu chứng cho đến khi bệnh nhân xuất hiện gãy xương bệnh lý. Bệnh nhân có thể gầy sút cân, đau lưng và gù lưng khi thăm khám.

NHUYỄN XƯƠNG

Nhuyễn xương là gì?

Là rối loạn chuyển hóa xương đặc trưng bởi thành phần khoáng chất thấp và thiếu hụt vitamin D. Dẫn tới mềm xương, tuy nhiên, mật độ xương bình thường. Ở trẻ em gọi là bệnh còi xương.

Nguyên nhân

Nhớ REVOLT:

- Kháng vitamin D.
- Thiếu hụt vitamin D.
- Loạn dưỡng xương (thận).
- Bệnh gan.
- Nhuyễn xương do khối u.

Triệu chứng

- Đau xương.
- Đau cơ.
- Gãy xương bệnh lý.

Cận lâm sàng

- XN máu: TPT TB máu ngoại vi, ure, điện giải đồ, creatinin, XN chức năng gan, tuyến giáp, glucose, calci máu, phosphat máu, alkalin phosphatase, hormon cận giáp và nồng độ vitamin D.
- CĐHA: X quang đánh giá mức độ gãy xương.

Cận lâm sàng

- XN máu: TPT TB máu ngoại vi, ure, điện giải đồ, creatinin, XN chức năng gan, tuyến giáp, glucose, calci máu, phosphat máu, nồng độ alkaline phosphatase và hormon cận giáp.
- Chụp X quang năng lượng kép (DEXA) để đo đậm độ xương: chẩn đoán khi T-score >-2,5.
- CĐHA: X quang, CT và MRI để đánh giá gãy xương.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Loại bỏ các yếu tố nguy cơ như cai thuốc lá, cai rượu. Khuyến khích các bài tập "chịu sức nặng". Đánh giá các hoạt động thường ngày.
- Nội khoa: tác nhân điều hòa thụ thể estrogen có chọn lọc, calcitonin và biphosphonate.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Chế độ ăn tăng cường calci và vitamin D.
- Nội khoa: bổ sung vitamin D như cholecalciferol và calcitriol.

Biến chứng

- Tăng nguy cơ gãy xương.

Xem tiếp sơ đồ trang sau

SƠ ĐỒ 10.6 Bệnh lý xương chuyển hóa (tiếp)

BỆNH XƯƠNG HÓA ĐÁ

Bệnh xương hóa đá là gì?

Còn gọi là xương đá hoa, xảy ra khi các hủy cốt bào không hoạt động đúng. Mất cân bằng giữa quá trình tạo xương và hủy xương, khiến cho xương dày và dễ gãy.

Nguyên nhân

- Rối loạn chức năng tế bào hủy xương.

Triệu chứng

- Không có triệu chứng.
- Gan to.
- Lách to.
- Thiếu máu.

Cận lâm sàng

- XN máu: TPT TB máu ngoại vi, ure, điện giải đồ, creatinin, XN chức năng gan, tuyến giáp, glucose, calci máu, phosphat máu, alkaline phosphatase và hormon cận giáp.
- CĐHA: X quang để đánh giá gãy xương.

Điều trị

- Bảo tồn: Giáo dục bệnh nhân. Vật lý trị liệu.
- Nội khoa: vitamin D, calcitriol, erthropoietin, corticosteroid, gamma interferon, ghép tủy xương.

Biến chứng

- Tăng nguy cơ gãy xương.
- Ảnh hưởng thần kinh do chèn ép dây thần kinh.

BỆNH PAGET

Bệnh Paget là gì?

Là rối loạn tái cấu trúc xương dẫn tới cấu trúc xương bất thường.

Nguyên nhân

Chưa được biết rõ nhưng được cho rằng do virus và nguyên nhân di truyền.

Triệu chứng

- Không có triệu chứng.
- Đau xương.
- Gãy xương bệnh lý.
- Nghe kém (nếu ảnh hưởng đến xương sọ).

Cận lâm sàng

- XN máu: TPT TB máu ngoại vi, ure, điện giải đồ, creatinin, XN chức năng gan, tuyến giáp, glucose, calci máu, phosphat máu, alkaline phosphatase và hormon cận giáp.
- CĐHA: X quang để đánh giá gãy xương.

Điều trị

- Bảo tồn: Giáo dục bệnh nhân và kiểm soát biến chứng.
- Nội khoa: bisphosphonat như tiêm zoledronate.

Biến chứng

- Sarcom sinh xương.
- Suy tim.
- Tăng nguy cơ sỏi thận.

BẢNG 10.1 Xét nghiệm hóa sinh trong các bệnh lý xương do chuyển hóa				
Xét nghiệm	**Loãng xương**	**Nhuyễn xương**	**Xương hóa đá**	**Bệnh Paget**
Calci máu	Bình thường	↓	Bình thường	Bình thường
Phosphat máu	Bình thường	↓	Bình thường	Bình thường
Alkaline phosphatase	Bình thường	↑	↑	Thay đổi tùy tiến triển của bệnh
PTH	Bình thường	↑	Bình thường	Bình thường

BẢNG 10.2 Tổn thương đám rối thần kinh cánh tay

Dây thần kinh và nguyên ủy	Tổn thương	Nguyên nhân	Nhận xét
TK cánh tay (C5–C6)	Liệt cơ delta	Trật khớp vai Gãy cổ xương cánh tay	Teo cơ delta
TK cơ bì (C5–C7)	Liệt cơ nhị đầu, cơ cánh tay và cơ quạ cánh tay	Hiếm khi xảy ra Biến chứng của phẫu thuật Trật khớp	Giảm cảm giác mặt trước bên cánh tay
TK giữa (C5–T1)	Trên hố trước xương trụ	Gãy trên lồi cầu bệnh lý thần kinh	Dấu hiệu "Giáo hoàng ban phước" "Bàn tay khỉ" (khi nghỉ ngơi) Mất cảm giác ô mô cái.
	Dưới hố trước xương trụ	Tổn thương nhánh thần kinh gian cốt trước của TK giữa	Hội chứng thần kinh gian cốt trước Mất động tác sấp bàn tay
	Ở cổ tay	Rách cổ tay	Dấu hiệu "Giáo hoàng ban phước" "Bàn tay khỉ" (khi nghỉ ngơi) Mất cảm giác ô mô cái.
	Trong cổ tay	Hội chứng ống cổ tay (HC OCT)	Dị cảm ở khu vực TK giữa chi phối, như mặt bên 2,5 ngón tay. Đau tăng về đêm. Teo ô mô cái. Test đặc biệt để chẩn đoán: test Phalen và test Tinel. HC OCT có liên quan tới thai kỳ, thuốc tránh thai, tiểu đường, suy tim, bệnh to viễn cực, VKDT và gout.

TK trụ (C8–T1)	Bàn tay vuốt trụ	Hội chứng đường hầm xương trụ. Nang hạch trong kênh Guyon.	Bàn tay vuốt trụ là đặc trưng cho tổn thương.
TK quay (C5–C8)	Rơi cổ tay	Chấn thương: gãy xương cánh tay. Ngộ độc chì.	Nếu tổn thương ở nách thường gọi là "liệt đêm thứ bảy".
Gốc C5 và C6	Liệt Erb- Duchenne, còn gọi là liệt tay người bồi.	Đẻ khó	Liệt các cơ quay bên: Cơ dưới gai, cơ tròn bé. Liệt các cơ giạng: cơ trên gai, cơ delta. Liệt cơ ngửa: cơ nhị đầu. Liệt cơ gấp: cơ cánh tay.
C8 và T1	Liệt Klumpke	Đẻ khó	Teo các cơ gian cốt. Teo cơ mô cái. Teo cơ mô út. Giảm cảm giác vùng giữa bàn tay và giữa cánh tay.TT

This page intentionally left blank

Chương 11 Hệ Sinh Dục

PROGESTERONE

được tiết bởi

- Hoàng thể, nhau thai, vỏ thượng thận và tinh hoàn.

Chức năng

- Duy trì thai kỳ.
- Sản sinh chất nhày cổ tử cung.
- Tăng nhiệt độ cơ thể.
- Ức chế LH và FSH.
- Giãn cơ trơn tử cung.
- Làm giảm đáp ứng với thụ thể estrogen.
- Tăng tiết tuyến nội mạc tử cung.
- Phát triển động mạch xoắn tử cung
- Làm mềm dây chằng trong thời kỳ mang thai.

INHIBIN

được tiết bởi

- Tế bào Sertoli.

Chức năng

- Ức chế FSH

ESTROGEN

được tiết bởi

- Buồng trứng và nhau thai..

Chức năng

- Làm phát triển bộ phận sinh dục .
- Phát triển vú.
- Tăng trưởng nang trứng
- Tăng trưởng nội mạc tử cung..
- Làm tăng đáp ứng với thụ thể estrogen, LH và progesteron.
- Ức chế FSH và LH thông qua cơ chế feedback
- Kích thích tiết prolactin.
- Kích thích tăng LH gây ra sự rụng trứng.
- Tăng vận chuyển protein.

MAP 11.1 Hormon sinh dục

Hormon kích thích nang (FSH) được tiết bởi

- Thùy trước tuyến yên.

Chức năng

- Kích thích tế bào Sertoli tạo androgen kết hợp với protein.
- Kích thích tế bào Sertoli tạo inhibin.

TESTOSTERONE được tiết bởi

- Tế bào Leydig của tinh hoàn và vỏ thượng thận.

Chức năng

- Mang đặc tính sinh dục nam.
- Phát triển dương vật và cơ.
- Tăng trưởng túi tinh.
- Đóng đĩa sụn đầu xương..
- Biệt hóa ống dẫn tinh,túi tinh và mào tinh.

Hormon tạo hoàng thể (LH) được tiết bởi

- Thùy trước tuyến yên.

Chức năng

- Kích thích tế bào Leydig tạo testosteron.
- Gây ra sự rụng trứng.

Hình11.1 Chu kỳ kinh nguyệt

Bậc 1: Tăng estrogen làm tăng sinh nội mạc tử cung trong lúc tiểu nang Graff trưởng thành.

↓

Bậc 2: Tăng estrogen làm tăng bộc lộ thụ thể của hormon giải phóng gonadotrophin (GnRH) ở thùy trước tuyến yên.
Hơn thế, tăng estrogen còn làm tăng LH.

↓

Bậc 3: LH tăng lên gây ra sự rụng trứng vào khoảng ngày 14.

↓

Bậc 4: Hoàng thể tiết progesteron giúp duy trì nội mạc tử cung cho sự làm tổ.

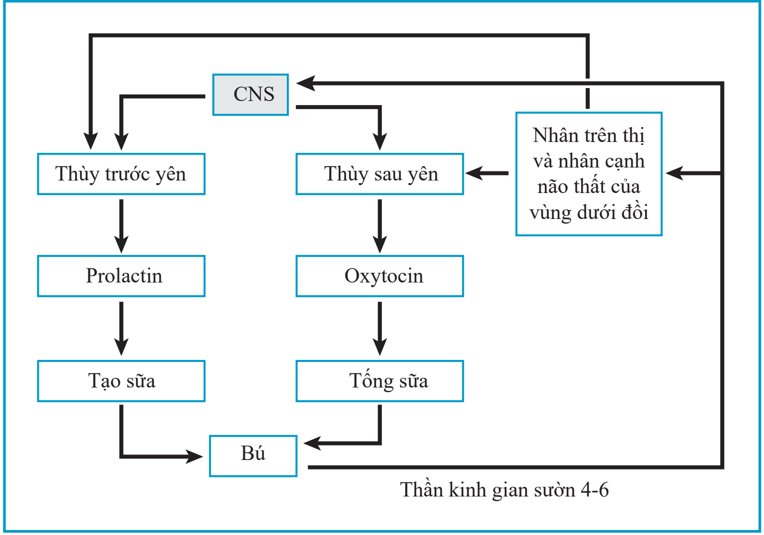
↓

Bậc 5: Khi trứng được thụ tinh không làm tổ, hoàng thể thoái hóa làm progesteron giảm xuống.

↓

Bậc 6: Progesterone không còn duy trì lớp nội mạc tử cung, vì vậy nội mạc tử cung bong tróc ra.

Hình 11.2 Con đường tiết sữa



Biến đổi của người mẹ trong thời kỳ mang thai

Hệ hô hấp

- Cơ hoành nâng lên 4cm.
- Giảm thể tích dự trữ thở ra.
- Tăng thể tích lưu thông.

Hệ tim mạch

- Giảm huyết áp do progesterone làm giảm kháng lực mạch máu bằng cách tăng hình thành động mạch xoắn.
- Tăng cung lượng tim.
- Tăng thể tich máu vì hệ renin angiotensin aldosterone (RAAS) được hoạt hóa do giảm huyết áp.
- Co thắt mạch máu ngoại biên (đó là lý do tại sao một số phụ nữ có hiện tượng Raynaud).

Hệ thận

- Tăng kích thước thận.
- Tăng số lần đi tiểu.
- Tăng độ lọc cầu thận (GFR).
- Tăng nguy cơ nhiễm trùng tiểu do niệu quản dài và dãn ra.

.

Hệ cơ xương khớp

- Thay đổi dáng đi.
- Đau vùng lưng dưới.
- Yếu dây chằng.
- Loạn chức năng khớp mu.

Viêm vú

Viêm là gì?

Là tình trạng viêm của mô tuyến vú.

Nguyên nhân

Tình trạng ứ sữa hoặc sản xuất quá nhiều sữa làm nhiễm trùng nhu mô vú do tụ cầu Staphylococcus aureus, nó xâm nhập vào nhu mô vú thông qua tổn thương trên núm vú.Từ đó làm viêm vú.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Khối u sưng, nóng, đỏ, đau.
- Tiết dịch núm vú.
- Sốt.

Xét nghiệm

•Đây là một chẩn đoán lâm sàng.

Điều trị

- Bảo tồn: giáo dục bệnh nhân. Khuyến khích người mẹ tiếp tục cho bú vì nó sẽ khắc phục tình trạng tắc nghẽn.
- Thuốc: flucloxacillin.

Da
- Vạch sẫm màu trên bụng.
- Ban đỏ lòng bàn tay.
- Sao mạch.

Hệ tiêu hóa
- Táo bón.
- Trào ngược dạ dày-thực quản.
- Nguy cơ của sỏi mật.
- Đái tháo đường thai kỳ.

Hệ sinh sản
- Tăng kích thước tử cung.
- Dày dây chằng tử cung.
- Mềm cổ tử cung.
- Tăng tiết dịch âm đạo.

Hệ miễn dịch
- Suy yếu.

MAP 11.2 Thai kỳ và sự tiết sữa

BẢNG 11.1 U Vú

U vú	Lành tính hay áctính	Đặc điểm	Xét nghiệm	Điều trị	Biến chứng
U tuyến xơ	Lành tính	Nhỏ Còn được biết như là "chuột vú" do khối u không được cố dịnh. Bờ sắc Loại u lành tính thường gặp nhất ở phụ nữ trẻ	Trải qua ba phần lượng giá:: 1 Khám 2 Hình ảnh học 3 Sinh thiết Khám khối u Máu: số lượng máu toàn thể, bạch cầu, nước tiểu và điện giải, chức năng gan, chức năng tuyến giáp. Hình ảnh học: chụp x-quang vú, siêu âm, sinh thiết bằng kim nhỏ dưới hướng dẫn của siêu âm. Tìm di căn bằng CXR, CT, MRI Yếu tố nguy cơ ung thư vú • Nữ giới • Lớn tuổi • Tiền căn gia đình có ung thư vú	Điều trị tùy thuộc vào nguyên nhân của u vú và sự lành tính hoặc ác tính, có thể chia thành ba phương thức: 1 **Bảo tồn**: giáo dục bệnh nhân và gia đình; được biết như là săn sóc Macmillan; đưa ra lời khuyên về di truyền học; đánh giá và hỗ trợ về tâm lý. 2 **Thuốc**: tiên lượng của bệnh được ước định qua sử dụng chỉ số tiên lượng Nottungham (NPI): NPI = (0.2 × kích thước xâm lấn) + giai đoạn hạch lympho +mức độ của khối u Điều trị thuốc có thể phân thành điều trị hormon thay thế, hóa trị liệu hoặc	Chết Di căn. Biến chứng của hóa trị liệu. Biến chứng của xạ trị. Trầm cảm.
U nhú trong ống tuyến	Lành tính	Nhỏ Dưới núm vú Máu chảy ra từ núm vú			
U dạng lá	Lành tính	To Giống chiếc lá Tăng trưởng nhanh			
Ung thư biểu mô ống tuyến tại chỗ (DCIS)	Ác tính	Từ sự tăng sản ống dẫn sữa Chất tiết bã đậu, giới hạn ở ống dẫn sữa			
Ung thư biểu mô dạng bã khô	Ác tính	DCIS mức độ cao Đặc trưng bởi hoại tử trung tâm Chất tiết bã đậu			

U ống dẫn sữa xâm lấn	Ác tính	Một khối cứng Bờ sắc Thường gặp nhất Rất xâm lấn	• Liên quan đến di truyền. VD: BRCA1 (NST 17), BRCA2 (NST 13) • Rượu • Béo phì • Tăng tiếp xúc với estrogen như: ○ Có kinh sớm ○ Mãn kinh muộn ○ Sử dụng thuốc ngừa thai ○ Điều trị hormon thay thế ○ Giảm sinh đẻ ○ Không cho bú	Liệu pháp nhắm trúng đích HER2, tùy thuộc vào loại bướu **Điều trị bằng hormon:** phụ nữ trước mãn kinh được điều trị bằng tamoxifen (chất điều hòa chọn lọc thụ thể estrogen); phụ nữ sau mãn kinh được điều trị với anastrazol (ức chế aromatase). Đó là do những thử nghiệm như ATAC đã chỉ ra rằng ức chế aromatase thì hiệu quả hơn tamoxifen ở phụ nữ sau mãn kinh. Nếu một phụ nữ trở thành mãn kinh trong thời gian điều trị sẽ có lợi ích từ sự chuyển đổi thuốc. **Hóa trị liệu và xạ trị:** thay đổi tùy thuộc vào loại u	
U tiểu thùy xâm lấn	Ác tính	Biểu hiện hai bên vú			
Ung thư dạng tủy	Ác tính	Biệt hóa tốt Thiếu phản ứng tạo mô xơ Xâm nhập hạch lympho Tiên lượng tốt			
Ung thư dạng viêm	Ác tính	Xâm lấn hạ bì và hệ thống bạch huyết Màu da cam Núm vú thụt vào			
Bệnh Paget của vú	Ác tính	Xâm nhập biểu bì của ung thư biểu mô ống dẫn sữa Thay đổi núm vú dạng chàm			

Tiếp tục trang sau

BẢNG 11.1 U vú (tiếp theo)

U vú	Lành tính hay ác tính	Đặc điểm	Xét nghiệm	Điều trị	Biến chứng
				Liệu pháp nhắm trúng đích HER2: Điều trị với trastuzumab (herceptin). Đây là một loại kháng sinh đơn dòng chống lại chuỗi thụ thể HER2 ngoài tế bào **3 Phẫu thuật**: mục đích cơ bản là loại bỏ khối ung thư xâm lấn và không xâm lấn có bờ rõ. Phẫu thuật loại bỏ khối u kèm xạ trị đã được chứng minh có hiệu quả như cắt bỏ tuyến vú, nhưng cắt bỏ vú được khuyên trong những trường hợp như bệnh vú đa ổ. Nách cùng bên nên được đánh giá bằng siêu âm,chọc hút bằng kim nhỏ hoặc sinh thiết lõi trung tâm.	

				Giai đoạn lâm sàng của nách nên được đánh giá bằng sinh thiết hạch lympho canh gác. Mục đích là tránh cắt bỏ nách không cần thiết.	

MAP 11.3 Tăng sinh lành tính tiền liệt tuyến (BPH)

BPH là gì?
Là sự phì đại lành tính của tuyến tiền liệt, chủ yếu ở vùng chuyển tiếp. Thường tăng theo tuổi.

Nguyên nhân
Sự phì đại của biểu mô và tế bào đệm của tuyến tiền liệt. Xảy ra ở vùng chuyển tiếp của tuyến và được cho là có liên quan đến androgen dihydrotestosterone.

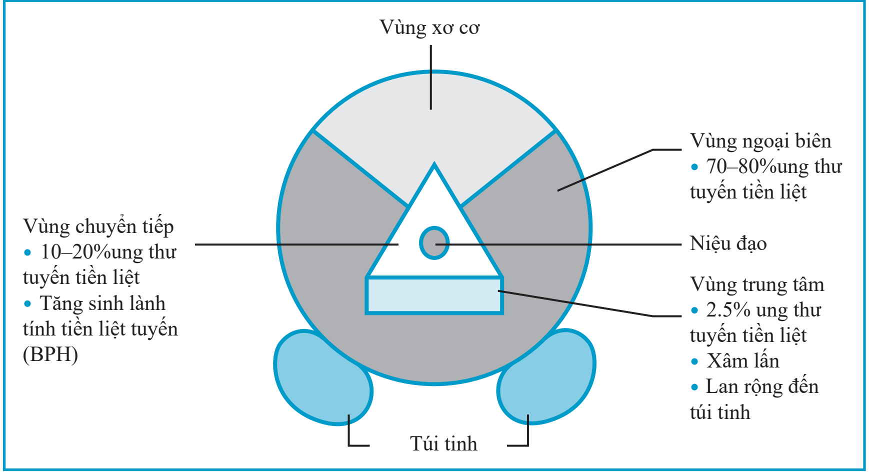
Dấu hiệu và triệu chứng
- Tiểu nhiều lần
- Tiểu gấp
- Tiểu đêm.
- Chèn ép bàng quang
  - Tiểu ngắt quãng/nước tiểu yếu/ nhỏ giọt.
  - Tiểu không hết

Xét nghiệm
- Khám trực tràng:
  Tuyến tiền liệt to, nhẵn, sờ thấy rãnh giữa.
- Thử dipstick, soi và cấy nước tiểu.
- Máu: công thức máu, điện giải và creatinin, chức năng gan.
- Kháng nguyên đặc hiệu cho tuyến tiệt liệt (PSA) – thường tăng
- Hình ảnh học: siêu âm đường niệu, siêu âm qua trực tràng

Điều trị
- Bảo tồn: theo dõi khi bệnh nhẹ.
- Hoàn thành thang điểm quốc tế về triệu chứng tiền liệt tuyến (IPSS). Ghi chép thói quen đi tiểu hằng ngày để xem có ảnh hưởng đến cuộc sống của BN không.
- Thuốc:
  - Chẹn thụ thể α1
    vd. tamsulosin.
  - Ức chế men 5α-reductase
    vd. finasteride.
- Phẫu thuật:
  - Cắt bỏ tuyến tiền liệt thông qua niệu đạo (TURP).

Biến chứng
- Ứ nước tiểu.
- Nhiễm trùng tiểu tái diễn.
- Suy chức năng thận.
- Tiểu máu.

HÌNH 11.3 Phân vùng tuyến tiền liệt



Xét nghiệm

- Khám trực tràng: tuyến to có thể đơn nhân hoặc đa nhân. Rãnh giữa thường không sờ thấy.
- Thử dipstick, soi và cấy nước tiểu.
- Máu: công thức máu, điện giải và creatinine, chức năng gan.
- Kháng nguyên đặc hiệu tuyến tiền liệt (PSA) –thường tăng.
- Hình ảnh: siêu âm qua ngã trực tràng và sinh thiết.Nếu kết quả là ác tính, bệnh nhân nên được chụp MRI và xạ hình xương để tìm những di căn xa. Ung thư tiền liệt tuyến được phân giai đoạn theo hệ thống TNM. Vì có thể có triệu chèn ép bàng quang, siêu âm đường tiểu nên thực hiện.

MAP11.4 Ung thư TLT

Ung thư tiền liệt tuyến là gì?

Thường là ung thư biểu mô tuyến xuất phát từ vùng ngoại biên của tuyến tiền liệt.

Yếu tố nguy cơ

- Lớn tuổi.
- Tiền căn gia đình có ung thư tiền liệt tuyến.
- Châu Phi.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Biểu hiện của BPH (trang 184).
- Bệnh chuyển hóa:
  - Sụt cân.
  - Khó chịu và mệt mỏi.
  - Thường lan đến xương vì vậy có đau xương, gãy xương bệnh học.

Biến chứng

- Di căn.
- Tử vong.
- Tiểu không tự chủ.
- Loạn c/n cương.

Điều trị

- Bảo tồn: liên quan đến săn sóc Macmillan và hỗ trợ tâm lý.
- Thuốc:
  - Xạ trị.
  - Liệu pháp phóng xạ.
  - Goserelin (Zoladex) – đồng vận hormon giải phóng hoàng thể (LHRH)
  - Kháng androgens, e.g. cyproterone.
- Phẫu thuật:
  - Nội soi ổ bung cắt bỏ tận gốc tuyến tiền liệt.
  - Cắt tuyến tiền liệt qua ngã trực tràng (TURP).

MAP 12.1 Sự thụ tinh

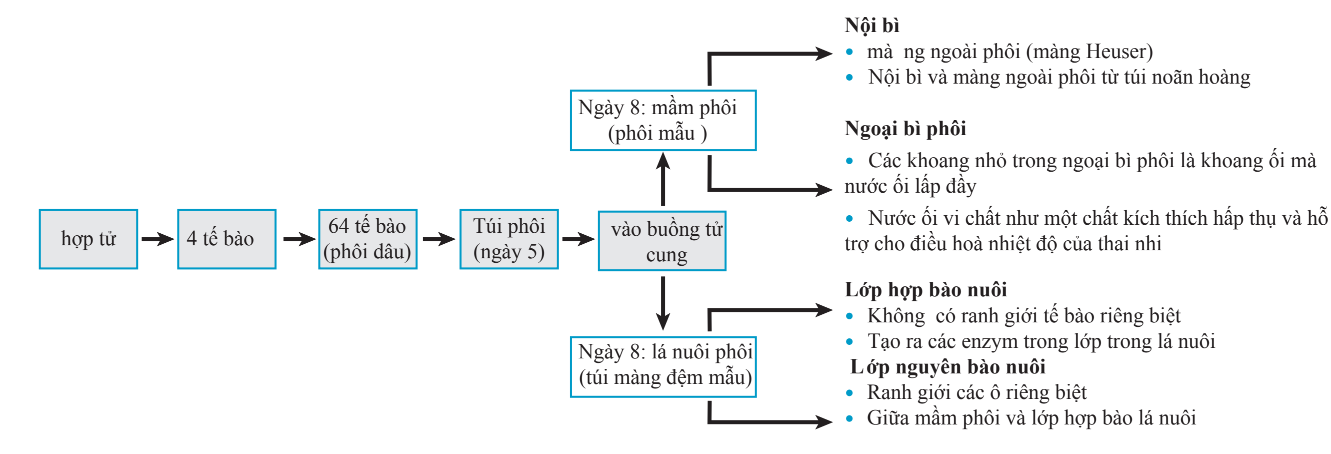
Các lớp của phôi và sự biệt hóa của chúng

- Ngoại bì --> biểu bì, hệ thống thần kinh.
- Trung bì --> cơ , xương, mô liên kết..
- Nội bì --> các cơ quan khác, ví dụ đường tiêu hóa, đường hô hấp.

Các ngày quan trọng cần nhớ

- Ngày thứ 6 : thụ tinh.
- Ngày thứ 9
  - Phôi nang gắn vào nội mạc tử cung.
  - Thiếu sót hình thành.
- Ngày 15: hình thành phôi vị.

FIGURE 12.1 Sự phát triển của phôi



MAP 12.2 Tim

Sự phát triển của phôi

- Phát triển trong tuần 3 từ tế bào tim.
- Vào ngày 21 các ống tim nguyên thủy hình thành từ 2 ống tim trong và tim bắt đầu đập vào ngày thứ 22.

Lưu ý : máu chảy qua các ống tim trong hướng từ dưới lên :

- Thân động mạch --> động mạch chủ và thân động mạch phổi..
- Hành động mạch là phần mịn của tâm thất phải (nón động mạch); phần mịn của tâm thất trái (tiền sảnh động mạch chủ)
- thất chính --> Tạo vách liên thất.
- nhĩ chính --> tạo vách liên nhĩ.
- Xoang tĩnh mạch® phần trơn mềm của tâm nhĩ phải; xoang và nh; tĩnh mạch xiên của tâm nhĩ trái.

- Tâm thất phát triển với một tốc độ nhanh hơn so với khu vực khác làm tim gấp thành hình dạng chữ U.
- các vách tim bắt đầu hình thành giữa ngày 27 và 37

Tác nhân gây bệnh tim bẩm sinh: **RAT**

- Retinoic acid, Rubella virus.
- Alcohol.
- Thalidomide.

Cơ chế phân tử

- NKX-2.5: ảnh hưởng hình dạng tim và cũng đóng một vai trò trong biểu hiện của HAND 1 và HAND 2, đó là điều quan trọng của sự khác biệt tâm thất.
- ức chế WNT .
- BMP2 và B MP4 cùng với các chất ức chế WNT chịu trách nhiệm biểu hiện NKX-2.5 .
- Gen quy định tay thuận NODAL và LEFTY là 2 nguyên nhân biểu hiện PITX2: đóng một vai trò trong việc hình thành vòng lặp tim.

Ví dụ về các khiếm khuyết

- Khếm khuyết vách liên nhĩ (ASD): khiếm khuyết vách thứ phát
- ASD : khiếm khuyết vách thứ phát.
- hẹp va le 3 lá.
- bất thường Ebstein's.
- thông liên thất (VSD).
- Tứ chứng Fallot (TOF):
  - hẹp vale động mạch phổi.
  - động mạch chủ cưỡi ngựa trên vách liên thất.
  - thông liên thất
  - phì đại thất phải.
- hoán vị đại động mạch.

MAP 12.3 PHỔI

S Ự PHÁT TRIỂN CỦA PHỔI

- Trong tuần thứ 4 các mầm phổi hoặc túi phế nang phát triển từ phôi
- nội bì --> biểu mô đường hô hấp.
- Trung bì --> mô liên kết, sụn và cơ bắp.

các bất thường

- Suy hô hấp cấp (RDS).
- thiếu hụt surfactant .
- nang phổi bẩm sinh.
- thùy phổi lạc chỗ.
- r ò khí - thực quản.

Phổi trưởng thành

- 2 tháng trước khi sinh đánh dấu sự gia tăng số lượng phế nang .
- tế bào biểu mô phế nang loại 1 --> tạo thành hàng rào máu - không khí.
- tế bào biểu mô phế nang loại 2 -- > sản xuất surfactant phổi.
- Surfactant là m giảm sức căng bề mặt.
- phế nang chỉ hoàn toàn trưởng thành sau khi sinh.

cơ chế phân tử

- hình thành mầm phổi và được gây ra bởi tăng acid retinoic, mà gây ra sự biểu hiện TBX4..
- TBX4 chịu trách nhiệm về phát triển đường hô hấp

liên kết VACTERL

Nếu bạn thăm khám tìm thấy một trong những bất thường sau, hãy đánh giá xem còn những bất thường khác đi kèm

- đốt sống bất thường.
- hậu môn hẹp.
- khuyết tật tim.
- rò khí thực quản.
- hẹp thực quản .
- bất thường thận.

MAP 12.4 Tiêu hóa (GIT)

sự phát triển của hệ tiêu hóa

Có 4 phần ruột nguyên thủy:

1 hầu ruột.

2 Ruột trước.

3 ruột giữa.

4 ruột sau.

- Nội bì --> biểu mô lót, các tuyến nội tiết tuyến tụy, tuyến ngoại tiết tuyến tụy và tế bào gan..
- trung bì --> mô liên kết và cơ bắp.

cơ chế phân tử

c ơ quan GIT	Gene liên quan
thực quản	*SOX-2*
dạ dày	*SOX-2*
Ruột non	*CDXC* *HOX 9, 10*
manh tràng	
Ruột già	*CDXA* *HOX 9–12*
ổ nhớp	*HOX 9–13*
trực tràng	*CDXA*
Gan	*HOX*
tá tràng	*PDX1*

Sonic hedgehog (SHH) gen gây ra tương tác biểu mô-trung mô và biểu hiện gen HOX

bất thường

- hẹp thực quản.
- thoát vị gián đoạn bẩm sinh.
- hẹp môn vị.
- ống gan phụ.
- túi mật đôi .
- hẹp đường mật ngoài gan .
- tụy hình vòng .
- thoát vị tràng rốn
- dị tật sổ tạng gastroschisis.
- Rò trực tràng - âm đạo.
- Bệnh Hirschsprung's
- Rò trực tràng - niệu đạo.

MAP 12.5 TH ẬN

Sự phát triển của thận

3 giai đoạn hình thành trong phát triển của thận:

1 tiền thận: không có chức năng.
2 trung thận: bán chức năng.
3 hậu thận: thận vĩnh viễn.

Thận phát triển từ trung bì trung gian.

Các bất thường

- NST thường lặn bệnh thận đa nang (ARPKD).
- NST thường trội bệnh thận đa nang (ADPKD).
- khối u Wilms ‘.
- Hội chứng Denys-Drash.
- bất sản thận.
- thận trong khung chậu.
- thận móng ngựa.

FIGURE 12.2 cơ chế phân tử phát triển của thận

WT1
→ mầm niệu quản hình thành

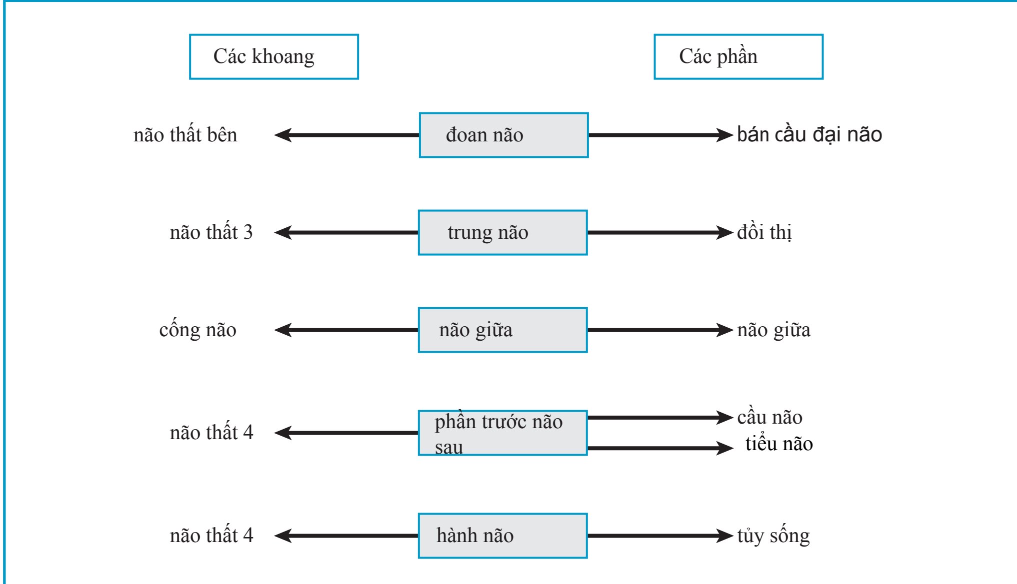
→ cảm ứng trung mô thông qua:
- FGF2
- BMP7

→ tạo thành Nephron qua
- WNT9B
- WNT6
- PAX2
- WNT4

FIGURE 12.3 sự phát triển của thận

mầm nguyên thủy → mầm niệu quản → thận trong khung chậu → bể thận và đài thận lớn → 2 × mầm → 12+ thế hệ → đài thận nhỏ

FIGURE 12.4 sự phát triển của não



MAP 12.6 Sự phát triển hệ sinh dục

sự phát triển cơ quan sinh sản ở nam và nữ

- Từ trung bì trung gian.
- Nam giới được khẳng định bằng cách xác định khu vực giới tính trên NST Y (gen SRY).
- Nếu không có biểu hiện gen SRY thì phôi là nữ.

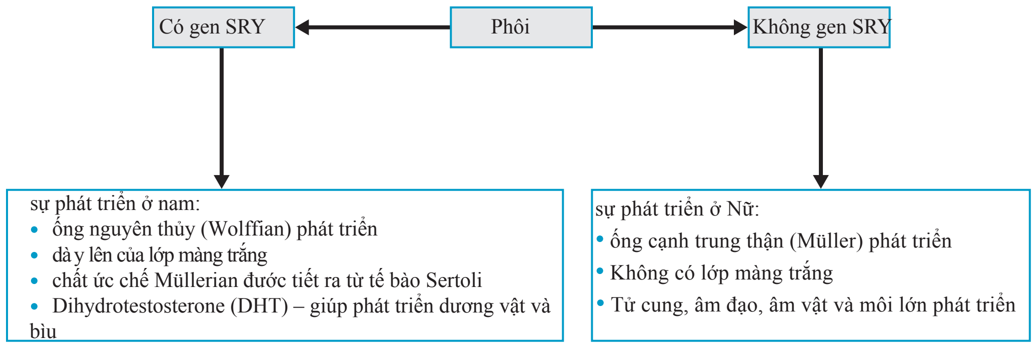
Các bất thường

- hội chứng không nhạy Androgen.
- bẩm sinh tăng sản thượng thận.
- lưỡng tính.
- âm đạo bất sản.
- cơ quan sinh dục chưa rõ ràng .
- hội chứng lưỡng tính.
- Tật ẩn tinh hoàn.
- Tật lỗ tiểu thấp..

Quy luật phát triển

- nam: SRY gene >SOX9>SP1> tinh hoàn
- nữ: WNT4 >DAX1 >buồng trứng

FIGURE 12.5 Sự phát triển của hệ hô hấp



Chương 13 Rối loạn di truyền

HAEMOPHILIA A

Haemophilia A là bệnh gì?

Là một bệnh di truyền gen lặn liên kết NST X gây chảy máu và bầm tụ máu.

Nguyên nhân

- Thiếu hụt yếu tố đông máu VIII

Triệu chứng

Triệu chứng đa dạng tùy mức độ nghiêm trọng của bệnh. Chảy máu kéo dài là triệu chứng chính và điều này dẫn đến phải làm các xét nghiệm để tìm nguyên nhân. Tiền sử gia đình có thể giúp gợi ý chẩn đoán.

Xét nghiệm

- Thiếu hụt yếu tố VIII trong huyết thanh, mức độ thiếu hụt càng nhiều, bệnh càng nghiêm trọng.
- Các xét nghiệm đông cầm máu
- PTT tăng còn PT bình thường

Điều trị

- Giáo dục bệnh nhân và người thân. Tư vấn và làm test di truyền là cần thiết. Tránh dùng các thuốc chống đông máu, e.g. nonsteroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs), warfarin, aspirin.
- Thuốc
  - Mức độ nhẹ: desmopressin.
  - Mức độ nặng: phải truyền tĩnh mạch yếu tố VIII huyết thanh

Biến chứng

- Hệ thống miễn dịch của bệnh nhân có thể chống lại yếu tố VIII đưa vào bằng cách sinh các kháng thể.
- Phá hủy các khớp do chảy máu tái diễn

MAP 13.1 Di truyền gen lặn liên kết X

HAEMOPHILIA B

Haemophilia B là bệnh gì?

Haemophilia B (còn gọi là bệnh "Christmas"), là một bệnh di truyền gen lặn liên kết NST X gây chảy máu và bầm tụ máu.

Nguyên nhân

- Thiếu hụt yếu tố đông máu IX

Triệu chứng

Triệu chứng đa dạng tùy mức độ nghiêm trọng của bệnh. Chảy máu kéo dài là triệu chứng chính và điều này dẫn đến phải làm các xét nghiệm để tìm nguyên nhân. Tiền sử gia đình có thể giúp gợi ý chẩn đoán.

Xét nghiệm

- Thiếu hụt yếu tố IX trong huyết thanh, mức độ thiếu hụt càng nhiều, bệnh càng nghiêm trọng.
- Các xét nghiệm đông cầm máu
- PTT tăng còn PT bình thường

Điều trị

- Giáo dục bệnh nhân và người thân. Tư vấn và làm test di truyền là cần thiết. Tránh dùng các thuốc chống đông máu, e.g. NSAIDs, warfarin, aspirin.
- Thuốc: truyền tĩnh mạch yếu tố IX huyết thanh

Biến chứng

- Phá hủy các khớp do chảy máu tái diễn

LOẠN DƯỠNG CƠ DUCHENNE

Loạn dưỡng cơ Duchenne là gì?

Là một dạng bệnh loạn dưỡng cơ

Nguyên nhân

- Đột biến gen tạo protein Dystrophin nằm trên cánh ngắn NST 21 (Xp21).

Triệu chứng

- Đi lại hay bị ngã.
- Mệt mỏi
- Đi nhón chân/ Đi lại khó khăn
- Yếu cơ
- Giả phì đại cơ.
- Xơ cơ.
- Test Gower (+)

Xét nghiệm

- Test DNA: tìm đột biến gen Dystrophin
- Tăng men CPK
- Sinh thiết cơ: tìm đột biến gen Dystrophin
- Điện cơ đồ (EMG): tìm sự phá hủy cơ

Điều trị

Không có điều trị đặc hiệu. Prednisolone và thay thế creatinine nên được cân nhắc. Đến khoảng 12 tuổi, bệnh nhân phụ thuộc xe lăn và cần vật lý trị liệu và hoạt động trị liệu. Cần hỗ trợ, giáo dục bệnh nhân và người nhà, vì đây là bệnh lí rất tàn khốc và cuộc sống của họ được mong đợi kéo dài từ 25 đến 30 năm.

Biến chứng

- Vẹo cột sống
- Biến chứng về hô hấp, tăng nguy cơ nhiễm trùng đường hô hấp
- Bệnh cơ tim
- Loãng xương

MAP 13.2 Di truyền gen lặn liên kết NST X (tiếp)

HỘI CHỨNG LESCH–NYHAN

Hội chứng Lesch–Nyhan là gì?

Đây là một bệnh di truyền gen lặn liên kết NST X hiếm gặp, gây tăng acid uric máu

Nguyên nhân

- Thiếu hụt HGPRT (hypoxanthine–guanine phosphoribosyltransferase).

Triệu chứng

- Rối loạn hành vi
- Thiểu năng trí tuệ.
- Hành vi tự làm hại mình
- Mất kiểm soát cơ.
- Triệu chứng của bệnh Gout, xem trang 162

Xét nghiệm

- Máu: Công thức máu (FBC), Ure và điện giải đồ (U&Es), chức năng gan, creatinine, uric acid, HGPRT.
- Chẩn đoán hình ảnh: siêu âm phát hiện sỏi urat không cản quang trên X-quang

Điều trị

- Giáo dục người nhà
- Thuốc: allopurinol (làm giảm acid uric máu). Với BN có triệu chứng thần kinh., tâm thần: Xem xét benzodiazepines and baclofen.

Biến chứng

- Gout.
- Sỏi thận.
- Tự làm hại mình

HỘI CHỨNG RETT

Hội chứng Rett là gì?

Là một rối loạn phát triển thần kinh (chất xám của não)

Nguyên nhân

- Đột biến gen methyl-CpG gắn protein-2 (MECP2)

Triệu chứng

- Rối loạn chức năng thần kinh, e.g.:
  - Mất điều hòa.
  - Giảm trương lực cơ.
  - Không có khả năng đi / Dáng đi bất thường
  - Múa giật.
- Hành vi tự kỷ, e.g.:
  - Giảm giao tiếp bằng ánh mắt
  - Thiếu hụt lý thuyết về tâm ý.
  - Giảm tương tác xã hội
  - Thiếu giao tiếp
  - Hay hét lên

Xét nghiệm

- DNA: Giải trình gen MECP2

Điều trị

- Giáo dục người nhà bệnh nhân
- Thuốc: điều trị biến chứng

HỘI CHỨNG AICARDI

Hội chứng Aicardi là gì ?

Là bệnh di truyền gen lặn liên kết NST X, do thiếu hụt một phần/ toàn bộ thể chai. Bất thường võng mạc và động kinh là triệu chứng hay gặp.

Nguyên nhân

Nguyên nhân chính xác chưa được biết, có lẽ do đột biến gen mới được di truyền gen lặn liên kết NST X cho thế hệ sau

Triệu chứng

- Co giật ở trẻ em

Xét nghiệm

- X-quang: CT hoặc MRI tìm bất sản thể chai

Điều trị

- Giáo dục người nhà bệnh nhân. Liệu pháp ngôn ngữ giao tiếp, tâm thần kinh, thần kinh và vật lý trị liệu
- Thuốc: không có điều trị đặc hiệu. Điều tị động kinh, xem trang 146-151

Biến chứng

- Não úng thủy
- Nang não

Biến chứng
- Loạn nhịp tim
- Động kinh
- Trào ngược dạ dày thực quản
- Loãng xương.

MAP 13.3 Di truyền gen lặn liên kết NST X (tiếp)

HỘI CHỨNG KLINEFELTER

Hội chứng Klinefelter là gì?
Là một hội chứng xảy ra ở nam giới khi có thêm một NST giới tính X, trở thành XXY

Nguyên nhân
- Thêm một NST X

Triệu chứng
- Thiểu năng sinh dục
- Dài các chi
- Dậy thì muộn
- Vú to
- Vô sinh

Xét nghiệm
- Chẩn đoán trước sinh.
- Nồng độ FSH và LH.

Điều trị
- Giáo dục bệnh nhân và người nhà. Tư vấn di truyền
- Thuốc: Không có điều trị đặc hiệu. Điều trị các bệnh phối hợp như trầm cảm depression, là bệnh thường gặp trong nhóm này

Biến chứng
- Vô sinh
- Trầm cảm

BỆNH HUNTINGTON

Bệnh Huntington là gì?

Là một bệnh thoái hóa thần kinh, di truyền gen trội NST thường

Nguyên nhân

- Bất thường gen huntingtin nằm trên NST 4.
- Dẫn đến lặp lại chuỗi $(CAG)_n$
- Chuỗi $(CAG)_n$ lặp lại càng dài, khởi phát bệnh càng sớm

Triệu chứng

- Khởi phát ở khoảng 35 tuổi
- Giảm khả năng phối hợp vận động tiến triển
- Múa giật
- Suy giảm nhận thức
- Thay đổi nhân cách

Xét nghiệm

- Xét nghiệm gen để khẳng định chẩn đoán

Điều trị

- Giáo dục người nhà. Tư vấn di truyền
- Thuốc: Không có điều trị đặc hiệu. Điều trị các biến chứng

Biến chứng

- Co giật
- Suy giảm trí nhớ
- Khó nuốt
- Trầm cảm
- Chứng lo âu

MAP 13.4 Di truyền gen trội NST thường

HỘI CHỨNG ĐA POLYP TUYẾN CÓ TÍNH CHẤT GIA ĐÌNH (FAP)

Hội chứng FAP là gì?

Là một bệnh di truyền gen trội NST thường, gây ra hàng ngàn polyp phát triển ở ruột già, mở đường dẫn tới ung thư đại tràng.

Nguyên nhân

- Đột biến gen APC trên NST 5

Triệu chứng

- Đại tiện phân máu
- Dấu hiệu của u ác tính, xem trang 48

Xét nghiệm

Xem trang 48

- Xét nghiệm gen và nội soi đại tràng để chẩn đoán

Điều trị

- Phẫu thuật cắt bỏ đoạn đại tràng bị ảnh hưởng

Biến chứng

- Ung thư đại tràng

HỘI CHỨNG EHLERS–DANLOS

Hội chứng Ehlers–Danlos là gì?

Đây là một bệnh của mô liên kết, hậu quả của khiếm khuyết collagen

Nguyên nhân

- Khiếm khuyết enzym tổng hợp collagen type I và type III

Triệu chứng

Nhớ là D-B-V

- **D**uỗi quá mức
- **B**ầm tụ máu
- **V**iêm xương khớp (khởi phát sớm)

Xét nghiệm

- Test tìm đột biến gen collagen
- Sinh thiết da xác định type bệnh collagen
- ECHO cho bệnh van tim và giãn động mạch chủ

Điều trị

- Giáo dục người nhà bệnh nhân
- Thuốc: Không có điều trị đặc hiệu. Điều trị biến chứng

Biến chứng

- Bệnh van tim
- Biến dạng khớp, e.g. viêm xương khớp và vẹo cột sống.
- Sa hậu môn
- Biến chứng khi mang thai

MAP 13.5 Di truyền gen trội NST thường (tiếp)

BỆNH XƠ CỨNG CỦ

Thế nào là bệnh xơ cứng củ?

Đây là bệnh gây ra các u lành tính phát triển ở nhiều cơ quan

Nguyên nhân

- Đột biến gen TSC1 and TSC2. Gen TSC1 mã hóa protein hamartin. Gen TCS2 mã hóa protein tuberin.

Triệu chứng

Triệu chứng phụ thuộc vào vị trí các khối u, eg.:

- U mỡ-cơ-mạch thận: đái máu.
- U tim: loạn nhip tim.
- Ban đỏ hình bướm trên mặt
- Đốm màu xám
- Mắt mèo

Xét nghiệm

- Soi đáy mắt
- Kiểm tra da với đèn Wood tìm đốm màu xám và ban đỏ hình bướm
- X-quang: CT, MRI, ECHO (u cơ), siêu âm thận (u mỡ-cơ-mạch).

HỘI CHỨNG MARFAN

Hội chứng Marfan là gì?

Đây là bệnh của mô liên kết do rối loạn sự hình thành fibrillin-1

Nguyên nhân

- Đột biến gen FBN1.

Triệu chứng

– Ngón tay chân dài, Loạn thị, Đau ngực, Phình và bóc tách động mạch chủ
– Bọng nước, Giãn phế quản
– Da xanh tím, U nang (xương sống), Hẹp eo động mạch chủ.
– Mảnh khảnh, Trật thủy tinh thể
– Ngực ức gà/ lõm, Khẩu cái cao, Đánh trống ngực

Xét nghiệm

- Đây là một chẩn đoán lâm sàng
- ECG và ECHO để theo dõi biến chứng tim mạch
- MRI cột sống để theo dõi biến chứng thần kinh.

Điều trị

- Giáo dục người nhà
- Thuốc: Không có điều trị đặc hiệu. Điều trị biến chứng

Biến chứng

- Suy thận
- Trạng thái động kinh
- Tử vong đột ngột trong động kinh (SUDEP).

Điều trị

- Giáo dục người nhà. Tư vấn di truyền.
- Thuốc: Không có điều trị đặc hiệu. Điều trị biến chứng.
  e.g. chẹn beta (nếu không có chống chỉ định) để điều trị tăng huyết áp
- Phẫu thuật: để điều trị biến chứng.

Biến chứng

- Phình/ Bóc tách động mạch chủ
- Bệnh van tim
- Glaucoma.
- Vẹo cột sống
- Trầm cảm.

MAP 13.6 Di truyền gen lặn NST thường

THẤT ĐIỀU FRIEDREICH

Thất điều Friedreich là gì?

Đây là bệnh di truyền gen lặn NST thường, gây ra thoái hóa thần kinh

Nguyên nhân

- Độ biến gen FXN trên NST 9 gây ra lặp lại chuỗi GAA và bất thường sản xuất frataxin.

Triệu chứng

- Dáng đi bất thường
- Rối loạn ngôn ngữ
- Bệnh cơ tim

Xét nghiệm

- Test gen
- Đo dẫn truyền thần kinh
- ECG (biến chứng tim mạch)
- Vitamin E: loại trừ thiếu hụt vitamin E (một chẩn đoán phân biệt)

Điều trị

- Giáo dục bệnh nhân và người nhà. Liệu pháp ngôn ngữ giao tiếp và vật lý trị liệu
- Thuốc: Không có điều trị đặc hiệu. Điều trị biến chứng

PHENYLXETON NIỆU

Bệnh Phenylketon niệu là gì?

Đây là bệnh di truyền gen lặn NST thường gây tăng Phenylalanine do thiếu hụt enzym Phenylalanine hydroxylase (PAH). Phenylalanine được chuyển hóa tạo ra Phenylpyruvate thay vì Tyrosine.

Nguyên nhân

- Độ biến gen mã hóa PAH

Triệu chứng

- Không có triệu chứng khi sinh
- Khó khăn nghiêm trọng trong việc học tập
- Động kinh

Xét nghiệm

- Test Guthrie để chẩn đoán

Điều trị

- Giáo dục người nhà. Tư vấn di truyền
- Chế độ ăn thấp Phenylalanine suốt đời.

Biến chứng

- Vấn đề về thần kinh, hành vi
- Động kinh

Biến chứng
- Bệnh cơ tim
- Vẹo cột sống
- Bàn chân quặp (cổ chân cao)
- Đái tháo đường
- Giảm thính lực

Thalassaemia
Xem trang 96.

Thiếu máu hồng cầu hình liềm (Xem trang 94)

Xơ nang
Xem trang 22.

HỘI CHỨNG DOWN

Hội chứng Down là gì?

Hội chứng Down là dạng thể ba nhiễm phổ biến nhất, đặc trưng bởi những triệu chứng và dấu hiệu đặc hiệu

Nguyên nhân

- Trisomy 21.

Triệu chứng

- Khó khăn trong việc học tập
- Thấp
- Mũi tẹt
- Khe mắt xếch
- Nếp ngang đơn độc ở bàn tay (Rãnh khỉ)
- Khoảng trống giữa ngón chân 1 và 2

Xét nghiệm

- Test trước sinh: siêu âm đo độ mờ da gáy
- X-quang khung chậu: loạn sản xương chậu
- ECG và ECHO với biến chứng về tim mạch

Điều trị

- Giáo dục người nhà
- Thuốc: điều trị biến chứng
- Phẫu thuật điều trị biến chứng

Biến chứng

- Thông liên nhĩ

MAP 13.7 Thể tam bội

HỘI CHỨNG EDWARD

Hội chứng Edward là gì?

Hội chứng Edward là dạng thể ba nhiễm đứng hàng thứ 2

Nguyên nhân

- Trisomy 18.

Triệu chứng

- Bàn chân vẹo
- Khó khăn trong việc học tập
- Bàn tay nắm chặt
- Tai ở vịt trí thấp
- Hàm nhỏ
- Khe hở môi vòm miệng
- Tinh hoàn lạc chỗ

Xét nghiệm

- Phân tích NST để xác nhận chẩn đoán.
- ECG và ECHO với biến chứng tim mạch

Điều trị

- Giáo dục người nhà và hỗ trợ đặc biệt, cuộc sống kéo dài mong đợi khoảng 4 tháng đến 1 năm

Biến chứng

- Hẹp eo động mach chủ
- Thông liên nhĩ

- Thông liên thất
- Hẹp tá tràng
- Lơxêmi cấp dòng lympho
- Bệnh Alzheimer
- Suy tuyến giáp trạng

- Thoát vị bẹn
- Thoát vị vùng rốn bẩm sinh.
- Bất sản thận

HỘI CHỨNG PATAU

Hội chứng Patau là gì?

Là một bất thường NST

Nguyên nhân

- Trisomy 13

Triệu chứng

- Khó khăn trong việc học tập
- Bệnh tim bẩm sinh
- Khe hở môi/ vòm miệng
- Tật đầu nhỏ
- Tật thừa ngón
- Bàn chân vẹo

Xét nghiệm

- Phân tích NST xác nhận chẩn đoán
- ECG và ECHO với biến chứng tim mạch

Điều trị

- Giáo dục người nhà và hỗ trợ đặc biệt, cuộc sống kéo dài mong đợi dưới 1 năm

Biến chứng

- Thoát vị vùng rốn bẩm sinh (Omphalocoele).
- Thận đa nang
- Thông liên thất
- Thoát vị bẹn

This page intentionally left blank

BẢNG 14.1 Những vấn đề ở trẻ sinh non	
Rối loạn	**Lưu ý**
Tồn tại ống động mạch	Tiếng thổi liên tục Mạch nảy Điều trị: Chất ức chế tổng hợp Prostaglandin, indomethacin and ibuprofen
Dễ mất nhiệt	Nguyên nhân: Lớp mỡ dưới da mỏng Mất nhiệt qua da mỏng Diện tích bề mặt lớn so với thể tích cơ thể
Tăng nguy cơ nhiễm trùng	Do hầu hết IgG chuyển giao từ mẹ sang con trong 3 tháng cuối
Viêm ruột hoại tử	Sự lây lan vi khuẩn từ bệnh ruột thiếu máu cục bộ Xquang cho hình ảnh các quai ruột căng phồng do khí trong lòng ruột và thành ruột non mỏng Điều trị bằng kháng sinh kết hợp với điều trị hỗ trợ; có thể yêu cầu can thiệp phẫu thuật nếu cần thiết
Bệnh võng mạc do sinh non	Ảnh hưởng tới mạch máu võng mạc và có nguy cơ dẫn tới mù loà
Loạn sản phế quản phổi	XQ cho hình ảnh dạng mờ

BẢNG 14.2 Những vấn đề ở trẻ sinh đủ tháng	
Rối loạn	**Lưu ý**
Hít sữa	Tăng ở trẻ hở hàm ếch
Thở nhanh thoáng qua ở trẻ sơ sinh	CXR cho thấy dịch ở rãnh liên thuỳ bé
Hít nước ối phân su	CXR cho hình ảnh phổi tăng sáng, khu vực vững chắc và có bằng chứng của sự phá huỷ
Nhiễm trùng	Ví dụ điển hình: • Streptococcus nhóm B • Viêm màng não • Viêm kết mạc: ○ Streptococcus nhóm B ○ Listeria monocytogenes ○ Escherichia coli • Viêm gan B
Tăng áp động mạch phổi kéo dài ở trẻ sơ sinh	Tình trạng đe doạ tới tính mạng Điều trị bằng hít nitric oxide và sildenafil

Thoát vị là gì ?

Thoát vị là tình trạng lồi ra của 1 tạng hoặc 1 phần của tạng xảy ra do dự suy yếu của khoang chứa tạng đó

Có nhiều type khác nhau của thoát vị, ví dụ:

- Thoát vị bẹn.
- Thoát vị đùi.
- Thoát vị gián đoạn.
- Thoát vị rốn: Đây là thoát vị thường xảy ra ở nam giới và nguyên nhân do sự suy yếu của rốn. Nó luôn tự hồi phục
- Thoát vị đường mổ: suy yếu bởi một can thiệp phẫu thuật chưa được hồi phục hoàn toàn.

SƠ ĐỒ 14.1 Thoát vị

THOÁT VỊ BẸN

Phân loại

Có 2 loại thoát vị bẹn:

- Trực tiếp:
  - Nguyên nhân: Do sự suy yếu của thành bụng.
  - Vị trí trung gian giữa các tĩnh mạch vùng hạ vị.
- Gián tiếp:
  - Nguyên nhân:Do sự suy yếu bẩm sinh của lỗ bẹn trong.
  - Vị trí ngoại vi tĩnh mạch vùng hạ vị.
  - Thường xảy ra hơn thoát vị trực tiếp.

Dấu hiệu và triệu chứng

- 1 khối ở vùng bẹn.
- Khối thoát vị có thể gồ cao lên trong một số trường hợp như ho hoặc đứng lâu.
- Thay đổi kích thước.
- Đau: khối thoát vị như bi nghẹt, ví dụ: tổn thương mạch cung cấp máu cho khối

Cận lâm sàng

- Đây là 1 chẩn đoán trên lâm sàng.
- Cận lâm sàng: Siêu âm cho hình ảnh khối thoát vị

Điều trị

- Phẫu thuật sửa chữa khối thoát vị là biện pháp điều trị hàng đầu.

Biến chứng

- Thoát vi nghẹt.
- Thoát vị cầm tù.

Thoát vị gián đoạn

Phân loại

Có 2 loại thoát vi gián đoạn: trượt và lăn.

Nguyên nhân

Sự suy yếu của cơ hoành làm cho dạ dày và ruột chui lên khoang ngực. Có những yếu tố nguy cơ làm thoát vị xảy ra thường xuyên, ví dụ: béo phì và táo bón

Dấu hiệu và triệu chứng

- Những triệu chứng của bệnh trào ngược thực quản dạ dày (GORD), xem trang 42.

Cận lâm sàng

- Nội soi.
- Uống barit cản quang.

Điều trị

- Giống điều trị GORD,xem trang 42.

Biến chứng

- Thoát vị nghẹt
- Xoắn dạ dày
- Những biến chứng của GORD, xem trang 42.

Thoát vị đùi

Nguyên nhân

Do sự suy yếu của ống đùi

- Vị trí ở dưới và phía ngoài so với gai mu.
- Thường xảy ra ở nữ giới
- Nguy cơ cao của thoát vi nghẹt.

Dấu hiệu và triệu chứng

- Khối ở bẹn.
- Xu hướng không thay đổi.

Cận lâm sàng

- Đây là một chẩn đoán lâm sàng
- Cận lâm sàng: Siêu âm cho hình ảnh khối thoát vị

Điều trị

- Phẫu thuật sửa chữa khối thoát vị là biện pháp điều trị hàng đầu.

Biến chứng

- Thoát vị nghẹt
- Hình thành lỗ rò.

Glaucoma là gì ?

Glaucoma là một nhóm rối loạn về mắt đặc trưng bởi mất thị trường, biến đổi đĩa thị và tổn thương thần kinh thị giác. Nhãn áp (IOP) luôn tăng nhưng có thể trong một số trường hợp, bình thường

Góc mở

- Nguyên nhân: Đột biến MYOC. Nguyên nhân thứ phát là tắc nghẽn vùng bè do chấn thương.
- Phổ biến.
- Tăng nhãn áp
- Không đau

Góc đóng

- Nguyên nhân: Có thể chia thành nguyên nhân nguyên phát và thứ phát:
  - Tiên phát: Tiền phòng nông
  - Thứ phát: chấn thương và u thể mi.
- Đây là một tình trạng cấp cứu.
- Vùng ngoại vi mống mắt gắn chặt màng vùng bè
- Tăng nhãn áp từ vì cản trở dòng chảy thuỷ dịch.
- Đau đớn

Điều trị

- Bảo tồn: Giáo dục bệnh nhân. Sàng lọc hàng năm
- Thuốc:

○ Tương tự Prostaglandin, VD. latanoprost:
- Cơ chế (MOA): Tăng dòng chảy thuỷ dịch.

○ Đối kháng thụ cảm thể Beta, VD. betaxolol:
- Cơ chế:↓ Sản xuất thuỷ dịch

○ Đối kháng Alpha-2, VD.brimonidine:
- Cơ chế: ↓ sản xuất thuỷ dịch và tăng dòng chảy thuỷ dịch

○ Đối kháng alpha có chọn lọc, VD. adrenaline:
- Cơ chế:↓ sản xuất thuỷ dịch
- Không được sử dụng đối với thể glaucoma góc đóng

○ Tác nhân co đồng tử (parasympathomimetics),VD.pilocarpine:
- Cơ chế: Tăng dòng chảy thuỷ dịch bằng cách làm co đồng tử và mở rộng màng lọc thuỷ dịch

○ Các chất ức chế carbonic anhydrase, e.g. dorzolamide:
- Cơ chế: giảm tiết thuỷ dịch bằng cách ức chế cacbonic anhydrase trong các cơ thể mi

○ Chất ức chế cholinesterase,VD.physostigmine

SƠ ĐỒ 14.2 Glaucoma

Đặc điểm

- Thay đổi thị trường do mất thị trường ngoại vi
- Tăng nhãn áp.
- Biến đổi đĩa thần kinh thị giác

Cận lâm sàng

- Đo nhãn áp: đo áp lực trong mắt.
- Soi đáy mắt
- Kiểm tra thị trường: Giai đoạn muộn, đặc trưng là thị trường ống nhòm
- Soi góc tiền phòng: đánh giá góc tiền phòng
- Quét laser soi đáy mắt.
- Quét laser phân cực kế

Biến chứng

- Mù loà

SƠ ĐỒ14.3 Điếc

TIẾP NHẬN
Điếc tiếp nhận là gì ?

Đây là tình trạng mất thính giác xảy ra do vấn đề ở tai trong hoặc có liên quan đến dây thần kinh tiền đình ốc tai

Nguyên nhân

- Bẩm sinh:
  - Rubella.
  - Nguyên nhân do gene, e.g. Hội chứng Alport
- Mắc phải:
  - Chấn thương mũi.
  - Chấn thương đầu
  - Nhiễm trùng, VD. Viêm màng não, bệnh sởi, quai bị, giang mai.
  - Giảm thính lực tuổi già.
  - Khối u, VD.u dây thần kinh thính giác.
  - Thuốc độc đối với tai, VD. aminoglycosides, furosemide.
  - Bệnh Ménière.

Điều trị

- Điều trị bảo tồn: bệnh nhân và giáo dục bệnh nhân. Khuyên về một vài chương trình ngôn ngữ kí hiệu nếu có thể. Máy trợ thính (nếu không phù hợp với công việc thì có thể cân nhắc cấy ghép ốc tai điện tử vào tai giữa)
- Thuốc: Kháng virus, kháng nấm hoặc kháng sinh nếu có chỉ định

Cận lâm sàng

- Máu: tìm nguyên nhân nếu có chỉ định
- Kiểm tra thính giác thính lực
- Test Weber.
- Test Rinne.

Biến chứng

- Phiền muộn
- Lo âu

DẪN TRUYỀN
Điếc dẫn truyền là gì ?

Đây là mất thính giác xảy ra do sự bất thường/tắc nghẽn tai giữa hoặc ống tai. Nó có thể hồi phục

Nguyên nhân

- Bẩm sinh:
  - Bất thường các xương nhỏ
  - Hẹp tai
  - Biến chứng của hội chứng Down và chuỗi hội chứng Pierre Robin
- Mắc phải:
  - Sáp
  - Viêm tai giữa chiếu sáng
  - Keo tai
  - Thủng màng nhĩ
  - Xốp xơ tai
  - Rối loạn chức năng ống Eustachian

Điều trị

- Điều trị nguyên nhân

Tiêu Chuẩn	Bệnh
Framingham Criteria	Suy tim sung huyết
New York Heart Association Classification	Suy tim
Duke Criteria	Viêm NTM nhiễm khuẩn
The Los Angeles Classification	Trào ngược dạ dày - thực quản
The Rome III Criteria	Hội chứng ruột kích thích
The Rockall Risk Scoring Criteria	Xuất huyết tiêu hóa trên
The Child–Pugh Grading System	Xơ gan và nguy cơ chảy máu trong
The Truelove and Witts Criteria	Viêm loét đại tràng
The Vienna Criteria	Bệnh Crohn
The Rifle Criteria	Tổn thương thận cấp
MRC Classification	Đánh giá cơ lực
The McDonald Criteria	Bệnh đa xơ cứng
Duke's Criteria	Ung thư đại trực tràng
Ann Arbor Staging	U limpho Hodgkin và non - Hodgkin
Beighton Criteria	Tăng động khớp
Psoriasis Area and Severity Index	Bệnh vẩy nến
Cardiac Failure, Hypertension, Age, Diabetes, Stroke system (CHADS2) Score	Đánh giá nguy cơ đột quỵ ở bệnh nhân rung nhĩ
QRISK Score	Đánh giá nguy cơ tim mạch trong 10 năm

Phụ lục 2 Các trang web hữu ích

Bệnh	Trang	Trang Web
Suy tim	4	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13099/50526/50526.pdf
Nhồi máu cơ tim	6	MI with STEMI: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/14208/64410/64410.pdf Unstable angina and NSTEMI: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12949/47924/47924.pdf Secondary prevention: http://www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/CG48NICEGuidance.pdf
Đau thắt ngực	8	http://guidance.nice.org.uk/nicemedia/live/13549/55663/55663.pdf
Viêm nội tâm mạc nhiễm khuẩn	10	Prophylaxis against infective endocarditis: http://www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/CG64NICEguidance.pdf Guidelines on the prevention, diagnosis, and treatment of infective endocarditis: http://eurheartj.oxfordjournals.org/content/30/19/2369.full.pdf
Tăng huyết áp	16	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13561/56015/56015.pdf http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13561/56008/56008.pdf
Rung nhĩ	18	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10982/30054/30054.pdf Full guideline: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10982/30055/30055.pdf https://cardiology.ucsf.edu/care/clinical/electro/fib-management.html
Viêm phổi	20	https://www.brit-thoracic.org.uk/Portals/0/Guidelines/Pneumonia/CAPQuickRefGuide-web.pdf
Giãn phế quản	22	https://www.brit-thoracic.org.uk/document-library/clinical-information/bronchiectasis/bts-guideline-for-non-cf-bronchiectasis/
Hen	24	https://www.brit-thoracic.org.uk/document-library/clinical-information/asthma/btssign-asthma-guideline-quick-reference-guide/ Full guideline: https://www.brit-thoracic.org.uk/document-library/clinical-information/asthma/btssign-guideline-on-the-management-of-asthma/
COPD	26	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13029/49399/49399.pdf Full guideline: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13029/49425/49425.pdf

Bệnh	Trang.	Trang web
Ung thư phổi	30	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13465/54202/54202.pdf
Huyết khối TM sâu	31	Including Wells score: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13767/59720/59720.pdf
Thuyên tắc phổi	32	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13767/59720/59720.pdf http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1746692/pdf/v058p00470.pdf
Tràn khí màng phổi	34	https://www.brit-thoracic.org.uk/document-library/clinical-information/pleural-disease/pleural-disease-guidelines-2010/pleural-disease-guideline-quick-reference-guide/
XHTH trên	37	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13762/59549/59549.pdf
Hội chứng ruột kích thích	38	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11927/39622/39622.pdf
Viêm loét đại tràng	40	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/14189/64216/64216.pdf
Bệnh Crohn	40	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13936/61001/61001.pdf
Viêm gan B	46	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/14191/64234/64234.pdf
Ung thư đại trực tràng	48	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13597/56998/56998.pdf Full guideline: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13597/56957/56957.pdf
Viêm tụy cấp	50	http://www.bsg.org.uk/images/stories/docs/clinical/guidelines/pancreatic/pancreatic.pdf
Nhiễm trùng đường tiểu	58	http://www.sign.ac.uk/pdf/sign88.pdf
Tổn thương thận cấp	62	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/14258/65056/65056.pdf
Tổn thương thận mạn	62	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12069/42117/42117.pdf
Cường giáp và suy giáp	72, 74	http://www.btf-thyroid.org/images/stories/pdf/tft_guideline_final_version_july_2006.pdf
Ung thư tuyến giáp	76	http://www.btf-thyroid.org/images/stories/pdf/thyroid_cancer_guidelines_2007.pdf
Đái tháo đường	78	Type 1: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10944/29393/29393.pdf http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10944/29396/29396.pdf Type 2: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12165/44320/44320.pdf

Disease	Page No.	Website
Hội chứng Cushing	88	https://www.endocrine.org/~/media/endosociety/Files/Publications/Clinical%20Practice%20Guidelines/Cushings_Guideline.pdf
Thiếu máu	94	http://www.momentum.nhs.uk/pathology/Haematology/Guidelines%20on%20anaemia.htm Iron deficiency anaemia: http://www.bsg.org.uk/pdf_word_docs/iron_def.pdf
Sốt rét	106	http://www.hpa.org.uk/webc/HPAwebFile/HPAweb_C/1194947343507
Lao	108	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13422/53642/53642.pdf
HIV	112	http://www.who.int/hiv/pub/guidelines/en/
Đột quỵ	140	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12018/41331/41331.pdf
Lú lẫn	142	http://sign.ac.uk/pdf/sign86.pdf
Động kinh	146	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/
Bệnh Parkinson	152	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10984/30088/30088.pdf
Đa xơ cứng	153	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10930/29199/29199.pdf
Viêm khớp dạng thấp	157	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12131/43329/43329.pdf Full guideline: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12131/43326/43326.pdf
Thoái hóa khớp	157	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/14383/66527/66527.pdf http://www.webmd.com/osteoporosis/living-with-osteoporosis-7/tests
Vẩn nến	160	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13938/61190/61190.pdf http://www.sign.ac.uk/pdf/sign121.pdf
Viêm khớp vẩy nến	160	http://www.sign.ac.uk/pdf/sign121.pdf http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/13110/50422/50422.pdf
Loãng xương	166	Primary prevention: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11746/47176/47176.pdf Secondary prevention: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11748/42447/42447.pdf
Viêm vú	178	http://www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/CG37NICEguideline.pdf

Bệnh	Trang	Trang web
Ung thư vú	180	Advanced: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/11778/43308/43308.pdf Early and locally advanced: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12132/43314/43314.pdf Referral for suspected cancer: http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/10968/29814/29814.pdf
Glocom	218	http://www.nice.org.uk/nicemedia/live/12145/43839/43839.pdf

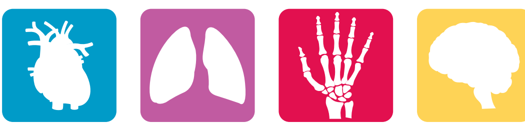
Sơ Đồ Tư Duy

dành cho sinh viên Y khoa

Cuốn sách này được trình bày dưới dạng sơ đồ tư duy giúp cho sinh viên dễ dàng ghi nhớ các kiến thức trong suốt cuộc đời học Y, đặc biệt hữu ích trong các kì thi. Cuốn sách gồm hơn 100 sơ đồ với các chủ đề khác nhau

Ưu điểm :

- **Đáng tin cậy** – các chủ đề được trình bày dưới dạng sơ đồ tư duy, một công cụ hữu ích trong học tập, đã được chứng minh giúp cải thiện khả năng nhớ của sinh viên.
- **Linh hoạt** – thích hợp cho việc bắt đầu học về một chủ đề mới, hoặc khi ôn tập cho các kì thi
- **Phù hợp cho sinh viên** – dùng trực tiếp các sơ đồ trong giáo trình.
- **Hệ thống** – theo cấu trúc của các trường Y
- **Dễ hiểu** – sinh viên viết dành cho sinh viên đọc.



CRC Press
Taylor & Francis Group
an **informa** business
www.crcpress.com

6000 Broken Sound Parkway, NW
Suite 300, Boca Raton, FL 33487
711 Third Avenue
New York, NY 10017
2 Park Square, Milton Park
Abingdon, Oxon OX14 4RN, UK

K23766
ISBN: 978-1-4822-5031-2
90000
9 781482 250312